Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

La Consulta sulle Malattie Neuromuscolari, istituita con Decreto Ministeriale del 27 febbraio 2009, ha avuto l'obiettivo di individuare soluzioni efficaci per affrontare le maggiori criticità rilevate rispetto all'assistenza erogata, nelle diverse aree del Paese, alle persone con malattie neuro-muscolari progressive, fornendo indicazioni per lo sviluppo di percorsi assistenziali appropriati ed efficaci, lavorando su problematiche trasversali a tutte le patologie e trovando applicazioni e soluzioni comuni.

Le Malattie Neuromuscolari sono condizioni cliniche dovute a disturbi dell'unità motoria o dei neuroni dei gangli delle radici dorsali. Tra queste affezioni annoveriamo le malattie dei motoneuroni, delle radici spinali, dei nervi cranici, dei nervi periferici, delle giunzioni neuromuscolari e dei muscoli. Il deficit di forza muscolare è il sintomo più comune dei malati con patologia neuromuscolare e, inevitabilmente, comporta nel tempo diversi gradi di disabilità. Il sintomo può manifestarsi in differenti compartimenti muscolari e pertanto i pazienti possono sviluppare diversi problemi di motricità che vanno, ad esempio, dall'impedimento alla prensione con la mano fino alla difficoltà di camminare o salire le scale. Inoltre, nelle fasi più avanzate di malattia si possono verificare deformità osteo-articolari, problemi nutrizionali e respiratori, e condizioni d'insufficienza cardiaca. Tra le Malattie Neuromuscolari che maggiormente incorrono in queste criticità funzionali ritroviamo la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), le Amiotrofie Spinali (SMA), le Distrofie Muscolari (DM), le forme gravi delle Neuropatie Periferiche. Attuando una valutazione trasversale della nosografia neurologica vale la pena sottolineare che altre manifestazioni patologiche, non di stretta pertinenza neuromuscolare, quali la Sclerosi Multipla (SM), le Lesioni Midollari (LM) o le Locked in Syndrome (LIS), possono presentare, per alcuni aspetti, quadri clinici analoghi e sovrapponibili. In questo contesto si afferma la consapevolezza che

l'assistenza e la soluzione dei complessi problemi delle persone affette dalle suddette malattie non possono prescindere da una corretta identificazione diagnostica sia strettamente nosologica sia relativa alle disabilità che le malattie stesse comportano.

La trattazione comune delle tematiche relative alla persona affetta da Malattie Neuromuscolari o da malattie analoghe dal punto di vista assistenziale (SM, LM, LIS) ci impone d'ora in avanti l'utilizzo del concetto di "Malattie Neurologiche ad Interessamento Neuromuscolare" (MNINM). Si puntualizza che l'acronimo MNINM sarà qui utilizzato solamente a fini espositivi, non avendo alcuna pretesa nosografica.

L'attività svolta dalla Consulta ha trovato la sua attuazione nell'ambito di cinque Tavoli di lavoro monotematici, i contenuti dei quali sono di seguito riportati.

1. TAVOLO DI LAVORO MONOTEMATICO "DIAGNOSI E CERTIFICAZIONE"

A questo gruppo di lavoro è stato attribuito il compito di individuare una procedura operativa atta ad abbreviare i tempi di attesa tra la presentazione della domanda e gli accertamenti degli stati disabilitanti (invalidità civile e handicap) e di indicare linee guida per la valutazione medico-legale della disabilità nell'ambito dell'invalidità civile.

Il Gruppo costiuito da rappresentanti delle Associazioni delle persone con disabilità, tecnici e rappresentanti ministeriali ha avviato il proprio lavoro utilizzando come base di partenza gli atti già in uso presso la Regione Lombardia e la Regione Marche per la valutazione delle malattie del motoneurone, in particolare della SLA, nonché il progetto dell'Associazione Italiana Sclerosi Multipla (AISM) per lo sviluppo di linee guida per la valutazione medico-legale della SM.

Il Gruppo è giunto alla proposizione di un modello valutativo dei deficit, comuni alle diverse patologie di interesse, correlati ai raggruppamenti delle funzioni principali e secondarie, secondo una metodologia estensibile ad ogni quadro nosologico.

La proposta del Gruppo, illustrata in dettaglio nell'allegato 1, sarà utilizzata dai competenti uffici del Ministero della Salute, quale contributo specifico per la revisione delle Tabelle per l'invalidità civile, come previsto dalla Legge 3 agosto 2009 n. 102 "Provvedimenti anticrisi", art. 20, Comma 6.

Alla Commissione che sarà preposta a tale revisione si raccomanda di prevedere un monitoraggio periodico degli strumenti e delle metodologie individuate, al fine di procedere ad eventuali ed opportuni aggiornamenti, in base alle evidenze emerse ed ai risultati della loro applicazione, anche considerando lo sviluppo della pratica e della ricerca clinica per quanto pertinente.

Tenendo conto dei tempi amministrativi previsti per l'entrata in vigore delle nuove tabelle e nello stesso tempo l'urgente esigenza di agevolare il riconoscimento dell'invalidità civile in relazione alle criticità precedentemente enunciate dei pazienti affetti da MNINM si propone un accordo in Conferenza Stato-Regioni per promuovere, fin da ora, l'utilizzo delle Tabelle A e B contenute nell'allegato 1 nell'ambito delle Commissioni per l'invalidità.

Allegato 1: *La valutazione medico legale in ambito di invalidità civile dei pazienti affetti da MNINM*.

2. TAVOLO DI LAVORO MONOTEMATICO "RICERCA"

Il lavoro svolto dal Tavolo monotematico sulla Ricerca ha cercato di affrontare le seguenti 5 tematiche:

- Rete e modelli assistenziali;
- Trial terapeutici;
- Linee di ricerca;
- Acquisizione di finanziamenti;
- Informazione scientifica divulgativa.

1. **Rete e modelli assistenziali**. La "Rete", cioè un collegamento collaborativo tra tutte le parti attive, si ritiene un sistema utile nel percorso diagnostico-assistenziale delle MNINM. La realizzazione di una piattaforma di servizi assistenziali è alla base di una costante ottimizzazione delle condizioni cliniche del paziente con MNINM. Identificare le aree e i passaggi su cui costruire tale piattaforma rappresenta il primo passo per riconoscere gli elementi fondamentali (Centri di I, Centri II livello o ad alta specialità) per la costituzione di una Rete che possa migliorare la qualità di vita e prevenire le complicanze del paziente neuromuscolare. Con queste premesse, all'interno del tavolo della ricerca, è stato redatto un piano di lavoro dal titolo "Organizzazione di un percorso assistenziale finalizzato a prevenire le complicanze e migliorare la qualità della vita per i pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica" (Allegato 2a), presentato da cinque regioni come proposta di progetto per l'attuazione del programma per il 2009 del Centro Nazionale per la Prevenzione ed il Controllo delle Malattie (CCM). Il progetto, che mira ad un'analisi dei modelli assistenziali esistenti e alla loro ottimizzazione, fa riferimento alla SLA per mere esigenze di congruità alle direttive del programma CCM 2009, tuttavia è ritenuto di assoluta utilità per attivare un'indagine conoscitiva, in collaborazione con le Istituzioni Regionali, delle realtà operative sui diversi piani

disciplinari (neurologico, fisiatrico, gastrointestinale, respiratorio, ecc.) con importante ricaduta per tutte le MNINM.

2. **Trial terapeutici**. La possibilità di rivedere il percorso terapeutico sperimentale dei pazienti con MNINM rappresenta un altro punto importante poiché la realizzazione dei trial terapeutici e gli accessi da parte dei pazienti agli studi sperimentali risultano difficoltosi. In questo contesto si stanno esaminando le opportunità offerte dall'impiego di protocolli sperimentali innovativi quali i trial a piccoli numeri, gli studi di futilità, i trial pragmatici, ecc. (Allegati 2b e 2c). Per quanto riguarda gli studi clinici che utilizzino farmaci innovativi o la terapia genica, va segnalata la possibilità di interagire con agenzie internazionali, quali ad esempio il TREAT-NMD Advisory Committee for Therapeutics (TACT, www.treat-nmd.eu), in grado di fornire un supporto ai ricercatori che vogliono tradurre i risultati pre-clinici in studi terapeutici e ai ricercatori clinici per quanto riguarda un corretto disegno degli studi stessi. Inoltre, in relazione alla sempre più attiva e consapevole partecipazione del malato alle scelte decisionali relative al proprio percorso di malattia, sta maturando la convinzione di un possibile coinvolgimento delle Associazioni dei Pazienti nel disegnare studi farmacologici più attenti ai reali bisogni dei pazienti. Tale esigenza è già emersa anche in ambito sovranazionale, e proprio recentemente il ruolo delle Associazioni dei Pazienti e la loro interazione con i ricercatori clinici è stato oggetto di una mozione nell'ambito della rete internazionale TREAT-NMD, come premessa dello sviluppo di un nuovo tipo di alleanza/collaborazione. Allo stesso modo risulta importante, nel disegno dei trial, promuovere la creazione di interazioni dirette tra clinici e ricercatori di base al fine di meglio caratterizzare la popolazione oggetto dello studio e individuare i marcatori biologici in grado di evidenziare gli effetti del trattamento (positivi o negativi) sulla malattia anticipando i dati ottenibili da parametri clinici.

3. **Linee di ricerca**. Ritenendo rilevante attuare un riconoscimento di aree d'interesse scientifico meritevoli di attenzione, sono stati identificati i seguenti temi proponibili nelle future linee di ricerca per le MNINM:

i. patogenesi,
ii. terapia specifica,
iii. terapia sintomatica,
iv. *markers* biologici,
v. utilizzo di tecniche di *imaging*
vi. disponibilità di *facilities*.

Per quanto concerne la patogenesi, punto focale e imprescindibile di qualsiasi azione di ricerca, si vuole mantenere vivo l'invito a cogliere l'importanza della "traslazionalità", partendo dal lavoro pre-clinico fino alla sua rilettura nell'organismo umano. Nell'ambito della terapia è di assoluta importanza investigare sull'efficacia dell'approccio preventivo dei disturbi complicanti le varie malattie, ma al tempo stesso l'attenzione va rivolta ai trattamenti innovativi, con particolare riguardo alle terapie cellulari e geniche. Tuttavia, indipendentemente dal fatto che la terapia miri al trattamento specifico della malattia (e.g. *immunoglobuline e.v.*, *anticorpi monoclonali specifici*, ecc.) o di un sintomo (e.g. uso del *chinino* per i crampi, dell'*amitriptilina* o della *scopolamina* per la scialorrea), si ritiene opportuno favorire gli studi multicentrici su farmaci privi di indicazione specifica per le MNINM (farmaci *off label*), affinché si possa giungere a una scelta terapeutica sostenibile per un dato paziente affetto da MNINM. Di assoluta importanza è la ricerca indirizzata all'identificazione di "*biomarkers* diagnostici" e di "*biomarkers* per il monitoraggio terapeutico", ma al tempo stesso si reputano interessanti studi che possano investigare marcatori più specifici, propri ad esempio della farmaco-genetica, per i quali si dovrebbero favorire sistemi di collaborazione tra Istituzioni Scientifiche e strutture ad interesse privato quali le Aziende farmaceutiche o Laboratori di Ricerca. È auspicabile lo sviluppo e l'individuazione di tecniche di *imaging* (ad es. RMN morfologica e funzionale, medicina nucleare) al fine di contribuire all'approccio diagnostico, al follow-up della malattia anche in relazione ad eventuali trattamenti specifici. Infine per una miglior resa delle future strategie di ricerca bisogna porre la dovuta attenzione alla creazione di *facilities* (e.g. banche di DNA, banche di tessuti, ecc.), chiaramente regolamentate e attive secondo criteri internazionali scientificamente comprovati (Allegato 2d).

4. **Acquisizione di finanziamenti**. Per la ricerca medico-scientifica nelle MNINM oltre quanto istituzionalmente preposto (bandi per la ricerca finalizzata, malattie rare, AIFA, ecc) si considera un'interessante opportunità il dedicare alcuni fondi, in modo specifico e attraverso bandi annuali, al cofinanziamento per la parte italiana che partecipa a ricerche multicentriche internazionali su ambiti o patologie per i quali non sarebbe efficace il finanziamento di una ricerca esclusivamente nazionale.

5. **Informazione scientifica divulgativa**. Alcuni eventi degli ultimi anni relativi alla diffusione dell'informazione su scoperte scientifiche e risultati di studi terapeutici sperimentali inducono a considerare come di primaria importanza un corretto uso dell'informazione scientifica quando questa è proposta all'opinione pubblica. Com'è noto l'informazione scientifica deve essere basata unicamente sul rispetto della verità e trasparenza dei contenuti, al fine di non alimentare, in certi

casi, aspettative illusorie estremamente dannose ai pazienti e ai loro familiari. Per affrontare queste problematiche ed al fine di poter prevenire gli effetti della disinformazione si ritiene indispensabile aprire un dialogo *ad hoc* con il mondo giornalistico, individuando figure di riferimento su queste temi.

Allegato 2a: *Progetto CCM 2009: Organizzazione di un percorso assistenziale finalizzato a prevenire le complicanze e migliorare la qualità della vita per i pazienti affetti da sclerosi laterale amiotrofica*.

Allegato 2b: *Utilizzo di sistemi di monitoraggio per la futilità nei clinical trial.*

Allegato 2c: *Esempio di trial pragmatico*

Allegato 2d: *Biobanche*

3. TAVOLO DI LAVORO MONOTEMATICO "RIABILITAZIONE"

Come anche riferito dalla Convenzione ONU, ratificata in Italia con la legge n.18/2009, "la riabilitazione è un processo di misure efficaci e adeguate, in particolare facendo ricorso a forme di consulenza alla pari, al fine di permettere alle persone con disabilità di ottenere e conservare la massima autonomia, le piene facoltà fisiche, mentali, sociali e professionali, ed il pieno inserimento e partecipazione in tutti gli ambiti della vita."

La complessità delle MNINM richiede un intervento altamente specializzato e polifunzionale. L'assistenza da fornire deve rispondere ad una vasta serie di bisogni, differenziati nei singoli casi. Ne consegue che diverse discipline devono interagire tra loro per raggiungere l'esito ottimale. Nel complesso quindi il *team* interdisciplinare è una struttura articolata, sostenuta da procedure diagnostico-terapeutiche appropriate, in grado di gestire globalmente ciascun paziente lungo tutto il percorso riabilitativo, dalla valutazione iniziale alla dimissione. Al fine di un corretto approccio riabilitativo si ritiene indispensabile che la presa in carico sia precoce e globale. La precocità è importante in quanto, sin dalle prime fasi si possono individuare alterazioni dei sistemi funzionali che causano adattamenti patologici alterando la qualità di vita. La globalità dell'approccio è fondamentale poiché per formulare un corretto ed appropriato Progetto Riabilitativo Individuale (PRI) bisogna tenere in considerazione l'interazione tra le menomazioni, le limitazioni d'attività e partecipazione, i fattori personali e contestuali che insieme condizionano lo stato di salute della persona secondo i criteri guida della Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF).

Le attività riabilitative, anche per le MNINM, si fondano sul PRI che contiene i programmi, gli obiettivi, i tempi di realizzazione relativi alle aree individuate. Il progetto deve integrarsi con quelli di ambito rieducativo, educativo ed assistenziale. Al fine di formulare un corretto PRI occorre delineare sia il profilo clinico (specificità della malattia; fase di malattia; età del paziente; fattori contestuali ed ambientali) sia il profilo funzionale relativo alle diverse aree (area funzionale sensitivo-motoria; area delle funzioni vitali; area funzionale sfinteriale; area cognitiva; area psicologica). Si è acquisita la consapevolezza che nei pazienti con disabilità conseguente alle MNINM le problematiche cliniche non si verificano isolatamente, ma interagiscono in maniera complessa rendendo necessaria la presenza di più figure professionali per garantire adeguate risposte. Di conseguenza la composizione del team può variare in base alla natura della condizione morbosa e in base alla tipologia di struttura, quindi ai problemi clinici o funzionali da affrontare. In base a quanto espresso e alle risorse attualmente esistenti sul territorio nazionale, si suggerisce di individuare in ogni Regione Strutture Riabilitative ad Alta Specialità o di II Livello e Strutture Riabilitative di I Livello, anche identificabili nell'ambito di Centri di Riferimento (CdR) per le Malattie Neuromuscolari, alle quali i pazienti afferiscono in base alla gravità della disabilità ed alle necessità riabilitative ed assistenziali. Tale indicazione è stata proposta al Gruppo di Lavoro per l'aggornamento delle Linee Guida di Riabilitazione istituito presso il Ministero della Salute.

Allegato 3: *Documento sulla riabilitazione nelle malattie neuromuscolari*.

Allegato 3a: *Documento sulle necessità assistenziali nell'ambito delle funzioni deglutitoria ed articolatoria per le malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare.*

Allegato 3b: *Ausili tecnologici per persone con disabilità, il percorso gestionale dalla valutazione al riciclo.*

Allegato 3c: *Esempi di costi di struttura di ricovero e di struttura di servizio riabilitativo territoriale domiciliare.*

Allegato 3d: *La lesione al midollo spinale e l'insufficienza dei servizi per la persona con lesione al midollo spinale*

Allegato 3e: *Proposta di integrazione al "Programma riabilitativo" per l'età evolutiva*

4. TAVOLO DI LAVORO MONOTEMATICO "PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO"

Alla base del lavoro svolto c'è stata l'esigenza di individuare un percorso assistenziale specificamente dedicato alle persone affette da MNINM e strettamente collegato all'evidente impatto sociale di queste malattie e alle difficoltà crescenti che l'offerta attuale del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) presenta in termini di oneri assistenziali a carico delle famiglie nelle quali è presente un malato, pur con le solite eccezioni virtuose. Attualmente la complessità dei bisogni e dei percorsi assistenziali delle persone affette da MNINM, infatti, si misura con interventi che nella gran parte del Paese sono frammentati, parcellizzati e dispersi in una quantità di articolazioni e servizi (centri per l'assistenza domiciliare, servizi autorizzativi dell'area della medicina generale, servizi di protesi ed ausili, medicina legale, servizi farmaceutici territoriali, servizi sociali del Comune, etc.). Alla luce di queste considerazioni e al fine di dare attuazione al Piano Sanitario Nazionale, nonché di uniformare su tutto il territorio nazionale l'approccio e la cura dei Pazienti affetti da MNINM, le Regioni e le Province autonome devono predisporre progetti finalizzati a realizzare o potenziare percorsi assistenziali che consentano una presa in carico globale della persona affetta e dei suoi familiari. In questo contesto il gruppo ha lavorato al fine di elaborare un documento in grado di offrire elementi utili allo sviluppo di programmi su percorsi assistenziali ospedale-territorio per le MNINM.

La presa in carico del paziente MNINM deve necessariamente significare l'assumersi la responsabilità e l'onere organizzativo ed economico di decidere quali specifiche prestazioni diagnostiche, clinico-terapeutiche, riabilitative e assistenziali il paziente deve ricevere e di fornirle concretamente. La complessità e varietà dei quadri clinici che caratterizzano le MNINM, infatti, è affrontabile in maniera efficace ed efficiente se improntata ai seguenti principi generali:

A. L'interazione fra i diversi problemi funzionali associata alla interazione con l'ambiente fisico determina l'appropriatezza di una specifica tipologia di intervento per le varie fasi della malattia. Pertanto il percorso assistenziale della persona affetta da MNINM si caratterizza per la sua complessità e la diversificazione della intensità degli interventi in relazione al tipo di patologia, alla evoluzione della malattia, alla progressiva perdita di funzioni e di autonomia, all'evenienza di complicanze e al contesto familiare, sociale e ambientale. Per queste ragioni è indispensabile individuare con chiarezza le diverse criticità delle suddette patologie e gli interventi da mettere in campo in relazione ad esse.
B. La continuità assistenziale si basa sulla consapevolezza che per il singolo paziente sono fondamentali:

- l’integrazione degli interventi per uno stesso soggetto, tali da non risultare frammentati e incongruenti fra loro, ma flussi di un processo unitario e condiviso di presa in carico;
- il coordinamento fra soggetti, strutture e servizi, secondo la modalità di rete e di presa in carico globale.

La continuità assistenziale quindi si fonda sulla previsione che il *case manager* (come definito nell’allegato 4), i servizi sanitari di qualunque livello che attuano gli interventi necessari alla situazione della persona, le unità di valutazione multidimensionale della disabilità (es. UVH, UVM, etc.) e/o i servizi sociali di zona/ambito socio-sanitario della persona si coordinino e collaborino fra loro.

C. La centralità e l’unitarietà della persona rappresentano elementi imprescindibili per l’organizzazione dell’intervento assistenziale.

Sono quindi fondamentali protocolli operativi di presa in carico di persone affette da MNINM fra i diversi servizi sanitari:

- U.O. di Neurologia per la diagnosi e cura
- Centri di riferimento ad alta specialità
- Centri e servizi riabilitativi di primo e secondo livello
- Aziende Sanitarie Ospedaliere e Aziende Sanitarie Locali (ASL)
- Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS).

Protocolli operativi sono inoltre fondamentali fra i servizi sanitari di cui sopra ed i servizi socio-sanitari e sociali di Distretto e di ambito sia sociale che sanitario, come articolati dalle singole Regioni (es. ADI, strutture residenziali es. RSA, RSD, unità di valutazione multidimensionali per la presa in carico delle persone disabili e Punti Unici di Accesso dove esistenti, etc.).

I protocolli devono definire almeno:

- i destinatari degli interventi;
- i criteri della presa in carico;
- le rispettive competenze e carichi assistenziali di ciascun servizio rispetto alla situazione di presa in carico;
- le modalità operative d’interazione fra i servizi competenti alla presa in carico di quel determinato soggetto.

Uno degli aspetti importanti tra quelli considerati fa riferimento al fattore tempo, che rappresenta un elemento critico al fine di attivare i percorsi adeguati per la definizione diagnostica e la corretta presa in carico del Paziente. La possibilità di arrivare ad una corretta diagnosi e ad una presa in carico in tempi relativamente brevi consente di anticipare gli interventi terapeutici necessari. A tal

proposito, come proposto dal Tavolo di lavoro monotematico sulla Riabilitazione della presente Consulta, in relazione ai requisiti minimi specifici per livello assistenziale è possibile distinguere due tipi di CdR:

1) CdR di primo livello che si occuperanno del percorso assistenziale e/o riabilitativo del paziente MNINM
2) CdR di **Alta Specialità** o di secondo livello che si occuperanno della presa in carico globale (attività clinico-riabilitativa e attività di ricerca) e di contribuire alla continuità assistenziale ospedale-territorio.

Si sottolinea come tutti i CdR di secondo livello devono garantire integrazione fra di loro e unitarietà e globalità di intervento rispetto alle esigenze della persona con MNINM attraverso un percorso personalizzato, assicurando l'integrazione ai CdR di primo livello, il supporto ai servizi territoriali (tra cui i medici del territorio) e la continuità della presa in carico fin dal primo ricovero. La persona affetta da MMNIM potrà, secondo necessità, accedere ai Centri di I e II livello in base ai bisogni ed alla situazione sanitaria specifica. Risulta indispensabile, pertanto, la creazione di una rete che possa consentire la diretta interazione tra i diversi CdR di II livello e tra questi e i CdR di I livello.

È necessario che all'atto della diagnosi i CdR analizzino il complesso delle funzionalità e i bisogni assistenziali della persona con MNINM e predispongano una proposta di protocollo di assistenza individuale (PAI) che definisca gli interventi utili per quella persona anche nelle fasi successive al ricovero.

Nel momento in cui si attiva il percorso di assistenza domiciliare, il Servizio di cure domiciliari o il Direttore del distretto dovranno organizzare e mettere a disposizione le risorse disponibili per l'attuazione del programma di presa in carico (MMG e PLS, medici specialisti a supporto, infermieri, terapisti della riabilitazione, psicologi, dietisti, ecc.), che potrà anche essere rivisto o rimodulato, assumendosene la responsabilità sia clinica che di utilizzo delle risorse.

A tal proposito si considerano indispensabili:
- l'istituzione di un'*équipe multidisciplinare territoriale* che metta in atto la presa in carico del soggetto e le cui funzioni (anche in termini di coordinamento, supervisione, guida e controllo del lavoro. etc.) devono essere disciplinate da specifici provvedimenti regionali;
- l'istituzione formale del *case manager* rappresentato da un operatore del servizio infermieristico che provvede al monitoraggio dei bisogni assistenziali, in coordinamento stretto con la funzione di *care management*.

Risulta inoltre importante l'attuazione di programmi di formazione dei MMG e dei PLS, mirati ad implementare la conoscenza delle diverse MNINM e delle criticità ad esse connesse.

Infine, in relazione al rapido progredire di alcune delle MNINM, è necessario instaurare dei percorsi agevolati che consentano la tempestiva erogazione degli ausili necessari a compensare le difficoltà ingravescenti dei pazienti da parte delle strutture territoriali preposte.

In conclusione, l'individuazione di un percorso assistenziale ottimale non può prescindere dalla consapevolezza dell'evidente scarto significativo tra ciò che si riesce a tradurre in atti concreti e le aspettative dei pazienti e dei loro familiari. Questo scarto è reso ancora più marcato dalla particolarità di alcune patologie le cui spettanze di vita comportano risorse assai limitate. A tale proposito, si propone la sperimentazione del "budget di salute" per le persone con MNINM come strumento di pianificazione strategica per ridisegnare la rete complessiva dei servizi valorizzando l'integrazione fra politiche sanitarie e sociali, creando le condizioni per un rapporto di cogestione dei progetti personalizzati fra azienda sanitaria e compagini sociali appartenenti al terzo settore.

Allegato 4: *Documento tecnico sul percorso assistenziale ospedale-territorio per le malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare comportanti disabilità.*

Allegato 4a: *Percorsi assistenziali SLA*

Allegato 4b: *Problematiche metabolico-nutrizionali nelle malattie neuromuscolari*

Allegato 4c: *Linee guida per la ventilazione meccanica a pressione positiva domiciliare e le dimissioni protette del paziente pediatrico con insufficienza respiratoria cronica*

Allegato 4d: *Costi Rete Piemonte*

Allegato 4e: *Proposta di modello organizzativo di rete clinica integrata*

Allegato 4f: *Percorso assistenziale multidisciplinare DMD*

5. TAVOLO DI LAVORO MONOTEMATICO "REGISTRI"

Una premessa indispensabile per determinare l'impatto delle MNINM e i bisogni di servizi è la conoscenza della frequenza di tali malattie nel territorio nazionale. Il tavolo in questo senso ha lavorato in due direzioni:

1. Analisi e utilizzazione dei dati disponibili presso il registro nazionale delle malattie rare, con collaborazione dell'Istituto Superiore di Sanità. I dati, che vengono raccolti in base alla legislazione vigente, appaiono in generale ancora carenti, soprattutto per quanto riguarda alcune aree del Paese,

ma potrebbero permettere di realizzare una stima discretamente attendibile della frequenza di una parte delle MNINM.

2. Censimento dei dati epidemiologici di registro disponibili in Italia e analisi della letteratura internazionale. Il Tavolo dei “Registri” ha eseguito un censimento di studi epidemiologici specifici eseguiti nel Paese per definire la frequenza delle MNINM. Purtroppo i registri e gli studi epidemiologici recenti e di buona qualità sono pochi, e prevalentemente incentrati su due patologie (Sclerosi Multipla e Sclerosi Laterale Amiotrofica). Pertanto, il tavolo ha deciso di eseguire anche una valutazione dei dati di letteratura internazionale, attraverso i quali estrapolare stime attendibili per le malattie di cui non si dispongano dati nazionali.

Considerando la relativa scarsità di dati epidemiologici italiani attualmente disponibili, il tavolo ha valutato quali possibili fonti di dati correnti possano essere messe a disposizione ai ricercatori per ulteriori ricerche (es., SDO, dati di mortalità, etc.). E’ stata anche valutata la possibilità di validare tali fonti dati. I flussi informativi, secondo nostro parere, costituiscono una preziosa fonte di dati che dovrebbe, a regime, permettere di disporre di un’ottima base per analisi anche di costi e disuguaglianze territoriali, ove esistenti (Allegato 5a).

Il tavolo dei registri ha approntato un questionario sui bisogni di salute dei pazienti con MNINM (Allegato 5b). Tale questionario è stato somministrato a un campione di pazienti (N = 539) con differenti tipi di MNINM, da parte di Associazioni coinvolte (Allegato 5b).

Si propone la somministrazione del questionario su base annuale come strumento di verifica dell’omogeneità di applicazione dei percorsi assistenziali ospedale-territorio a livello nazionale, al fine di evidenziare eventuali difformità nella messa in atto del suddetto percorso.

Allegato 5a: *I flussi informativi dei dati sulle prestazioni sanitarie come indici epidemiologici.*
Allegato 5b: *Rapporto sui risultati del questionario sulla soddisfazione dei servizi*

Conclusioni

Le tematiche al momento affrontate e le considerazioni emerse riflettono gli aspetti maggiormente degni di attenzione nell’ambito delle attività svolte dalla Consulta. Gli elaborati frutto delle sinergie di gruppo tra rappresentanti della associazioni dei pazienti, rappresentanti ministeriali e regionali e tecnici hanno permesso di stilare delle chiare indicazioni per l’attuazione di scelte programmatiche per una concreta attuazione di un percorso di continuità assistenziale. L’elaborato finale insieme agli allegati tecnici è stato consegnato al Ministro della Salute affinché possa essere presentato alla Conferenza Stato-Regioni. Inoltre è stato presentato al Gruppo di

Lavoro per le Linee Guida in Riabilitazione (allegati 3, 3a, 3b) e alla Commissione preposta per la revisione delle Tabelle per l'invalidità civile (allegato 1).

La Consulta auspica nel contempo il licenziamento dei nuovi LEA indispensabili per una concreta e corretta applicabilità in modo continuo di quanto indicato nel documento.

Quanto effettuato rappresenta l'esito di un lavoro meritevole di un continuo approfondimento in relazione alla complessità degli aspetti clinico-assistenziali e alla necessità di acquisizioni scientifiche, condizioni che le MNINM costantemente pongono all'attenzione degli operatori sanitari e dei ricercatori. A tal proposito la Consulta potrebbe diventare uno strumento permanente al fine del monitoraggio e controllo a garanzia di un'omogeneità di trattamento su tutto il territorio nazionale ed eventualmente della corretta applicazione delle indicazioni.

Consulta delle Malattie Neuromuscolari del Decreto del 27 febbraio 2009

Dott. Mario MELAZZINI (Presidente)	Presidente Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica AISLA ONLUS
Sig. Roberto BALDINI	Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili – ASAMSI Onlus
Dott. Pietro Vittorio BARBIERI	Presidente Nazionale FISH – Federazione Italiana per il Superamento Handicap
Sig. Mario Alberto BATTAGLIA	AISM-FISM Onlus Associazione Italiana Sclerosi Multipla e Fondazione Italiana Sclerosi Multipla
Prof. Adriano CHIO'	Dipartimento neuroscienze Azienda Sanitaria Ospedaliera Molinette – Torino
Dott. Massimo CORBO	Centro Clinico Neurologico Azienda Ospedaliera Niguarda – Milano
Sig. Alberto FONTANA	Unione Italiana lotta alla Distrofia Muscolare UILDM Onlus
Sig. Luca GENOVESE	PARENT PROJECT Onlus Genitori contro la Distrofia Muscolare Duchenne e Becker
Sig. Raffaele GORETTI	Presidente Federazione Associazioni Italiane Paratetraplegici
Prof. Gian Luigi LENZI	Professore Ordinario di Clinica Neurologica – Università "La Sapienza" - Roma
Sig. Renato POCATERRA	FAMIGLIE SMA Genitori per la Ricerca sulle Atrofie Muscolari Spinali
Dott. Filippo PALUMBO	Direttore Generale della Direzione della programmazione sanitaria, dei livelli essenziali di assistenza e dei principi etici di sistema (DGPROG)
Dott. Massimo CASCIELLO	Direttore generale della Direzione della Ricerca Scientifica e Tecnologica (DGRST)
Dott. Guido DITTA	Direttore dell'Ufficio 7 Promozione salute e integrazione socio-sanitaria - Direzione della Prevenzione Sanitaria (DGPREV)

Tre Rappresentanti delle Regioni e delle Province autonome designati dalla Conferenza dei Presidenti delle Regioni e delle Province autonome: Bruno Giometto (Regione Veneto); Giancarlo Logroscino (Regione Puglia) e Cesare Iani (Regione Lazio).

Ai lavori della Consulta partecipa, con funzioni di Uditore, la dott.ssa Paola Francesca Benvenuto, Specialista del settore amministrativo, economico-finanziario, dell'organizzazione e della comunicazione, in servizio presso l'Ufficio di Gabinetto-Settore Salute

Componenti Gruppi di lavoro Monotematici

DIAGNOSI E CERTIFICAZIONE

Massimo Corbo, Mario Melazzini, Maurizio Inghilleri, Silvia Starita, Gianni Margiotta, Alberto Fontana, Giovanni Meola, Fabio Gianni, Pietro Vittorio Barbieri, Guido Ditta, Denise Giacomini, Francesca Ceradini, Paolo Pelizza, Paolo Bandiera, Antonella Borgese, Maria Elena Congiu.

RICERCA

Massimo Corbo, Mario Alberto Battaglia, Amelia Evoli, Cira Solimene, Gianpaolo Brichetto, Antonio Uncini, Giancarlo Logroscino, Davide Pareyson, Cesare Iani, Maurizio Inghilleri, Claudio Gasperini, Mario Melazzini, Vincenzo Falabella, Ettore Beghi, Domenica Taruscio, Mario Sabatelli, Bruno Giometto, Eugenio Mercuri, Massimo Casciello, Tiziana Mongini, Caterina Bendotti, Carlo Tomino, Alessandro Nanni Costa, Valeria Canu, Filippo Buccella, Adriano Chiò, Ettore Beghi, Maria Elena Congiu.

RIABILITAZIONE

Sergio Silvestrini, Michele De Biase, Anna Maria Patti, Cira Solimene, Silvia Starita, Laura Lopes, Gioia Marcassa, Mauro Tavarnelli, Laura Maria Castagna, Anna Giulia De Cagno, Francesco Ferraro, Cesare Cerri, Mario Melazzini, Federico Occhionero, Gabriele Mora, Rita Formisano, Antonio Bortone, Nadia Cellotto, Dario Petri, Roberto Baldin, Vincenzo Falabella, Paolo Boldrini, Paolo Fogar, Giovanni Ruoppolo, Giovanna Beretta, Anna Maria Di Pasquale, Maru Marquez, Adriano Chiò, Pietro Barbieri, Maria Elena Congiu.

PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO

Maurizio Micozzi, Filippo Buccella, Valeria Canu, Maurizio Inghilleri, Cesare Iani, Valeria Berio, Giancarlo Logroscino, Bruno Giometto, Luigi De Lucia, Shaula Bocenti, Stefania Bastianello, Christian Lunetta, Mario Melazzini, Massimo Corbo, Laura Brizzi, Antonio Corrado, Alfredo Cuffari, Mario Sabatelli, Maurizio Muscaritoli, Silvano Troiani, Antonio Uncini, Giacomo Milillo, Adriano Chiò, Guido Sanna, Rita Formisano, Silvia Arcà, Fabrizio Racca, Maria Maspoli, Caterina Tridico, Silvia Arcà, Maria Elena Congiu, Tiziana Mongini, Angela Berardinelli, Sonia Messina, Luisa Politano e Antonio Toscano.

REGISTRI

Massimo Corbo, Cira Solimene, Renato Pocaterra, Esmeralda Castronovo, Adriano Chiò, Giancarlo Logroscino, Nicola Vanacore, Ettore Beghi, Bruno Giometto, Mario Melazzini, Domenica Taruscio, Maurizio Inghilleri, Vincenzo Falabella, Mario Alberto Battaglia, Enrico Bertini, Maura Pugliatti, Valeria Canu, Filippo Buccella, Silvia Starita, Maria Elena Congiu.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO DIAGNOSI E CERTIFICAZIONE

Allegato 1 - La valutazione medico legale delle persone con MNINM per l'accesso ai benefici previsti per l'invalidità civile

1. Premessa

Per accedere ai benefici previsti dall'ordinamento le persone che intendano ottenere il riconoscimento dell'invalidità civile e/o della situazione di handicap devono sottoporsi ad uno specifico iter procedurale. Il percorso di riconoscimento richiede tempi lunghi e procedure complesse che in taluni casi possono portare a giudizi dissimili, tra le varie commissioni, pur in presenza di un quadro di compromissione funzionale analogo. Ciò si deve primariamente all'assenza di strumenti di valutazione medico-legale uniformi e scientificamente validati, specie per patologie che possono presentare quadri funzionali particolarmente diversificati e mutevoli. Emerge, inoltre, una potenziale sottovalutazione da parte delle commissioni mediche preposte circa il reale impatto che determinate condizioni non riconducibili alle tabelle ministeriali hanno sulla qualità di vita delle persone.
L'invalidità civile, infatti, in base alla normativa vigente, è valutata in misura percentuale ed è strettamente legata alla riduzione della capacità lavorativa piuttosto che a livelli di compromissione funzionali.
In sostanza l'impostazione dell'istituto, riferita ad una "sfuggente" categoria, quale quella della capacità lavorativa generica o semi-specifica, non favorisce il recepimento dei progressi maturati dalla scienza in campo clinico ai fini *dell'iter* valutativo medico legale con conseguenti difformità valutative e dilagare del contenzioso.

Attività del Gruppo di lavoro

Al gruppo di lavoro è stato attribuito il compito di individuare una procedura operativa atta ad abbreviare i tempi di attesa tra la presentazione della domanda e gli accertamenti degli stati disabilitanti (invalidità civile e legge 104/92) nonché, nello specifico, fornire indicazioni per la valutazione medico-legale della disabilità nell'ambito dell'invalidità civile per le persone con "Malattie Neurologiche ad Interessamento Neuromuscolare" (MNINM).
L'obiettivo finale del Tavolo di lavoro è stato la riunificazione di tutti i processi di accertamento e valutazione, che porti ad un concetto unico di disabilità inglobando le attuali categorie giuridiche di invalidità civile e handicap ed introducendo il concetto di presa in carico integrata, sanitaria e

sociale, della persona con disabilità. La prospettiva finale sarà il superamento delle tabelle ministeriali nell'ottica di una piena applicazione dello strumento dell'ICF, creando processi e meccanismi semplificati ed accelerati di valutazione.
A tal riguardo, è obbligo normativo, previsto dalla Legge 3 agosto 2009 n. 102 "Provvedimenti anticrisi", art. 20, Comma 6 la modifica delle tabelle di valutazione delle menomazioni - di cui al D.M. 5 febbraio 1992 – che risultano non più adeguate per i progressi della scienza medica, per la carenza dell'indicazione di diverse nuove patologie, e perché non agganciate a scale di valutazione riconosciute e validate dal mondo scientifico.
Un ulteriore supporto normativo proviene dalla Legge 80/2006, in materia di semplificazione e riunificazione delle procedure di accertamento dell'invalidità civile, che all'art. 6 dispone che "*Le regioni, nell'ambito delle proprie competenze, adottano disposizioni dirette a semplificare e unificare le procedure di accertamento sanitario di cui all'articolo 1 della legge 15 ottobre 1990, n. 295, per l'invalidità civile, la cecità, la sordità, nonché quelle per l'accertamento dell'handicap e dell'handicap grave di cui agli articoli 3 e 4 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, e successive modificazioni, effettuate dalle apposite Commissioni in sede, forma e data unificata per tutti gli ambiti nei quali è previsto un accertamento legale*".

Il Gruppo costituito da rappresentanti delle Associazioni delle persone con disabilità, tecnici e rappresentanti ministeriali ha avviato il proprio lavoro utilizzando come base di partenza gli atti già in uso presso la Regione Lombardia e la Regione Marche per la valutazione delle malattie del motoneurone, in particolare della SLA, nonché il progetto dell'Associazione Italiana Sclerosi Multipla (AISM) per lo sviluppo di linee guida per la valutazione medico-legale della SM.

Il Gruppo è giunto alla proposizione di un modello valutativo dei deficit, comuni alle diverse patologie di interesse della Consulta delle Malattie NeuroMuscolari, correlati ai raggruppamenti delle funzioni principali e secondarie, secondo una metodologia estensibile ad ogni quadro nosologico.

La Proposta viene illustrata qui di seguito.

PROPOSTA

Obiettivi:

- conseguire uniformità di valutazione dell'invalidità civile per le persone con MNINM;
- definire un giudizio medico legale fondato su elementi oggettivi e parametri comprovabili, ferma l'indipendenza della valutazione e dell'inquadramento finale della persona operata dal medico di Medicina Legale;
- supportare il processo di valutazione attraverso l'impiego di strumenti omogenei e scientificamente validati e riconosciuti;
- perseguire la massima trasparenza dei provvedimenti e assicurare un miglioramento nell'efficienza ed efficacia dell'azione amministrativa;
- assicurare speditezza e certezza nei tempi di chiamata a visita ed esito della valutazione medico legale anche tenendo conto di iter accelerati previsti o da prevedersi per determinate patologie o raggruppamenti nosologici sulla base e sul modello di quanto già previsto dall'art. 6 della Legge 80/2006;
- assicurare un più elevato standard di qualità nell'attività pubblica e in ultima istanza un accresciuto livello di realizzazione dei diritti in linea con l'art. 4 e 28 della Convenzione ONU per le persone con disabilità.

Ambito di applicazione

La presente *Proposta* si riferisce alla sola valutazione medico legale dell'invalidità civile per le persone con MNINM e si evidenzia come il miglioramento di detto processo abbia come ulteriore risultante la disponibilità di supporti di documentazione valutativa sanitaria maggiormente fruibili e utili nell'ambito – allo stato ancora separato – del percorso di valutazione dello stato di handicap.

Le azioni

La presente *Proposta* implica la realizzazione delle seguenti azioni:

1. ***Messa a punto e utilizzo di strumenti di valutazione per le Commissioni medico legali***
2. ***Informazione e formazione sugli strumenti a favore degli operatori delle Commissioni***
3. ***Azioni di formazione e informazione sui medici clinici***
4. ***Azioni di informazione rivolte ai cittadini***

Le azioni di cui sopra vengono a declinarsi come segue:

1. Messa a punto e utilizzo di strumenti di valutazione omogenei per le Commissioni medico legali.

Dovranno essere messi a punto dei modelli valutativi omogenei per principali raggruppamenti nosologici fondati su una aggregazione di funzioni/attività primarie/secondarie rispetto alle quali vengano definiti indicatori standard di misurazione applicabili all'insieme delle MNINM in

funzione dei livelli di deficit riscontrati. Tali modelli vengono ad essere formalizzati in una tabella-base (*tabella A, appendice*), di agile e spedito utilizzo, in cui risultano riproposti i principali raggruppamenti di funzioni/attività (a loro volta articolati in funzioni/attività secondarie). Tali modelli sono suscettibili di ampliamento ad ulteriori raggruppamenti di funzioni/attività per quelle funzioni che risultassero rilevanti per singole patologie, ma di secondario rilievo per l'insieme del gruppo nosologico preso in considerazione.
Per ogni area funzionale viene previsto un livello standard di deficit correlato alle compromissioni riscontrate, con rimando a scale di misurazione appropriate per la funzione/patologia (*tabella B, appendice*).
Si evidenzia che l'utilizzo di modelli valutativi uniformi per gruppi nosologici consente altresì il vantaggio di ottenere una immediata diagnosi di invalidità, pur in assenza di riconduzione certa a una specifica patologia, al ricorrere delle fattispecie sintomatologiche descritte nello strumento valutativo comunemente applicabile alle malattie del gruppo nosologico considerato.

2. Informazione e formazione sugli strumenti a favore degli operatori delle Commissioni

Dovrà essere realizzato, di concerto con le Regioni e l'Inps, un programma di informazione e formazione sugli strumenti ai fini di una effettiva conoscenza e consapevolezza in capo agli operatori delle Commissioni così da assicurare:

- effettivo utilizzo dei nuovi strumenti
- appropriatezza e competenza nell'uso dei nuovi strumenti
- responsabilizzazione degli operatori ai fini del monitoraggio degli strumenti e l'evoluzione degli stessi in ottica migliorativa secondo le complessità che possano emergere in fase di applicazione.

Si raccomanda la predisposizione di guide per operatori con annessa modulistica e documenti di supporto.

3. Azioni di formazione e informazione sui medici clinici

Allo scopo di orientare l'attività di diagnosi e certificazione in ottica di utilità per il conseguente procedimento di valutazione medico - legale, risulta altresì necessario realizzare un piano di informazione e formazione, anch'esso di concerto con le Regioni e l'Inps, rivolto ai medici clinici affinché in sede di diagnosi formulino certificazioni idonee a fornire elementi utili ai fini per l'eventuale procedimento medico - legale che la persona con MNINM intenda promuovere, anche ipotizzando modelli di certificazione per patologia.
Si raccomanda la predisposizione di guide per operatori con annessa modulistica e documenti di supporto.

4. Azioni di informazione rivolte ai cittadini

Per favorire una adeguata conoscenza della materia e delle nuove metodologie applicate, nonché una positiva e consapevole partecipazione ai procedimenti, verrà predisposto e realizzato un piano

informativo rivolto alla cittadinanza da parte delle Regioni, con il coinvolgimento dell'INPS anche con il supporto delle Associazioni di settore e utilizzando i portali di riferimento.

Conclusioni

Il Gruppo raccomanda che la propria Proposta venga a costituire contributo specifico, da affidare ai competenti organismi istituzionali per la revisione delle Tabelle per l'invalidità civile come previsto dalla già citata Legge 3 agosto 2009 n. 102 "Provvedimenti anticrisi", art. 20, Comma 6.

Alla Commissione che sarà preposta a tale revisione si raccomanda di prevedere un monitoraggio periodico degli strumenti e delle metodologie individuate, al fine di procedere ad eventuali ed opportuni aggiornamenti, in base alle evidenze emerse ed ai risultati della loro applicazione, anche considerando lo sviluppo della pratica e della ricerca clinica per quanto pertinente.

Appendice

TABELLA A: valutazione invalidità civile per patologie neuromuscolari – parte I					
Funzioni		**Livello 1**	**Livello 2**	**Livello 3**	**Livello 4**
Principali	Secondarie/ Attività	Deficit moderato (34-66%)	Deficit medio-grave (67-80%)	Deficit grave (81-100%)	Deficit completo (accompagnamento)
Respirazione		Dispnea in attività fisiche moderate	Dispnea in attività fisiche minimali	Dispnea a riposo; necessita di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna	Dipendenza assoluta da respiratore
Nutrizione	Deglutizione	disfagia occasionale o sporadica	disfagia con necessità di modifica della dieta	necessità alimentazione enterale adiuvata	alimentazione solo parenterale o enterale
	Alimentarsi	si alimenta da solo; necessita di aiuto saltuario preparazione cibo	necessita di aiuto saltuario nella preparazione cibo e nell'alimentarsi	necessita di aiuto nella preparazione cibo e nell'alimentarsi	Dipendenza nella alimentazione per un pasto completo
Comunicazione	Parola	disturbo lieve con linguaggio comprensibile	disturbo moderato con linguaggio talora difficilmente comprensibile	Disturbo grave con linguaggio incomprensibile	Incapacità a comunicare verbalmente
	Scrittura	rallentata e/o imprecisa ma comprensibile	rallentata ed imprecisa, talora difficilmente comprensibile	perdita della capacità di scrivere a mano con mantenimento della firma	perdita totale della capacità di scrivere anche su tastiera
Motricità	Deambulazione / spostamenti	autonoma ma rallentata, con rischio di caduta, faticosa o con minor resistenza; difficoltà di utilizzo dei mezzi pubblici e/o in ambiente esterno	necessità di sorveglianza o ausili per deambulare; necessita di aiuto per spostamenti con mezzi pubblici o in esterno	Deambulazione possibile in autonomia con ausili solo in ambiente senza barriere; non in grado di utilizzare mezzi pubblici	Deambulazione solo per pochi passi non funzionale per spostamenti; dipendenza di una persona per spostarsi
	Passaggi posturali	Autonomo ma rallentato	Autonomo ma con difficoltà	necessità di aiuto saltuario o rischio di caduta	dipendenza da una persona per la maggior parte dei passaggi
	Lavarsi / cura di se / toilette	Autonoma con difficoltà	necessità di aiuto saltuario / uso di ausili o necessità di aiuto costante solo in specifiche attività	necessità di aiuto parziale nella maggior parte delle attività	Dipendenza da una persona
	Vestirsi	autonoma ma imprecisa e difficoltosa	non sempre autonoma e con necessità di assistenza occasionale	necessità di assistenza sub-continua	Dipendenza totale da una persona
Controllo sfinterico	Minzione	lievi disturbi senza incontinenza nè ritenzione	saltuaria incontinenza, aumentata frequenza, urgenza o ritenzione lieve; gestione autonoma dei sintomi/minzione	catetere a dimora , incontinenza frequente, ritenzione in terapia con cateterismo intermittente o grave pollachiuria, necessità di assistenza occasionale per gestire i sintomi/minzione	Dipendente da una persona per cateterismo/urocondom/ pannolone o per effettuare la minzione
	Defecazione	lievi disturbi	saltuaria incontinenza o gravi episodi di stipsi o stipsi grave ma gestita autonomamente	Incontinenza o grave stipsi con necessità frequente di manovra evacuative effettuate da terzi	Dipendente da una persona per effettuare l'evacuazione
					Continua…

TABELLA A: valutazione invalidità civile per patologie neuromuscolari – parte II					
Funzioni		**Livello 1**	**Livello 2**	**Livello 3**	**Livello 4**
Principali	Secondarie/ Attività	Deficit moderato (34-66%)	Deficit medio-grave (67-80%)	Deficit grave (81-100%)	Deficit completo (accompagnamento)
Sensoriale	funzione visiva	campo visivo residuo compreso > 30% e < 50% (ipovedente moderato)	campo visivo residuo compreso > 10% e < 30% (ipovedente grave)	campo visivo residuo compreso > 3% e < 10%	campo visivo residuo < 3%
	funzione uditiva	Perdita uditiva 175<>265 db bilaterale.	Perdita uditiva 265 <> 275 db bilaterale, associata ad altro deficit sensoriale (livello 1)	Perdita uditiva > 275 db bilaterale associata ad altro deficit sensoriale (livello 2)	perdita completa dell'udito associata ad altro grave deficit sensoriale (livello3)
	sensibilità superficiale	lievi disturbi	gravi disturbi stesici che condizionano parzialmente lo svolgimento di attività: parestesie, ipoestesie, etc	gravi disturbi stesici che condizionano lo svolgimento di attività: parestesie, ipoestesie, etc	anestesia tattile termica o dolorifica che richiede sorveglianza costante per rischio di lesioni o aiuto
	vestibolare	lievi disturbi	occasionali episodi di vertigini e/o nistagmo che comportano l'astensione della postura eretta o deambulazione	frequenti episodi di vertigini e/o nistagmo che comportano l'astensione della postura eretta o deambulazione	quadro cronico incompatibile con stazione eretta o deambulazione
	dolore	lievi disetesie o nevralgie	frequenti disestesie o nevralgie	dolore neuropatico cronico parzialmente rispondente ai farmaci	dolore neuropatico permanente non rispondente ai farmaci
Cognitiva e/o Comportamentale		autonomo con lievi disturbi cognitivi e/o compotamentale; episodi di riduzione delle performance per fatica mentale	disturbi che condizionano parzialmente l'autonomia della persona con occasionale necessità di assistenza o ausili	gravi disturbi che condizionano l'autonomia della persona con necessità di aiuto frequente nella gestione di attività di problem solving, relazione con gli altri, orientamento, etc	deterioramento mentale con totale dipendenza dagli altri per incapacità di problem solving o gravi disturbi di relazione con gli altri o per disorientamento spazio-temporale
Tono dell'umore		lievi disturbi	disturbi dell'umore con impatto nella vita sociale della persona ma con conservazione dell'autonomia nelle ADL	gravi disturbi dell'umore con parziale conservazione dei rapprti sociali e necessità di aiuto salutario nelle ADL	gravi disturbi dell'umore che portano all'isolamento e richiedono l'assistenza di una persona per la gestione delle ADL

TABELLA B: Scale cliniche utilizzabili con “cut off” associabili alla valutazione clinica per patologie neuromuscolari					
Funzioni		**Livello 1**	**Livello 2**	**Livello 3**	**Livello 4**
Principali	Secondarie/ Attività	Deficit moderato (34-66%)	Deficit medio-grave (67-80%)	Deficit grave (81-100%)	Deficit completo (accompagnamento)
Nutrizione	Alimentarsi	Punteggio FIM scala A 6 <>=5	Punteggio FIM scala A 4< >=3	Punteggio FIM scala A 3 <>=2	Punteggio FIM scala A <2
Motricità	Deambulazione / Scale/ spostamenti	Ambulation Index < o uguale 1	Ambulation Index > 1 e < o uguale 3	Ambulation Index > 3 e < o uguale a 5	Ambulation Index > a 5
		Berg Balance Scale > 40	Berg Balance Scale 40<>=30 senza item uguali a 0 (con un item = 0 livello IV)	Berg Balance Scale 30<>=14 senza item uguali a 0 (con un item = 0 livello IV)	Berg Balance Scale con un item di punteggio 0
		MFIS fisica (modified fatigue impact scale) 9 <>= 18	MFIS fisica (modified fatigue impact scale) 18<>= 27	MFIS fisica (modified fatigue impact scale) 27<>=29	MFIS fisica (modified fatigue impact scale) >=30
	Passaggi posturali	Punteggio FIM scala I, J, K <= 20	Punteggio FIM scala I, J, K con un solo item di punteggio 5 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scala I, J, K con un solo item di punteggio 4 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scala I, J, K con almeno un item di punteggio 3 o con almeno due item di punteggio 4
	Lavarsi / cura di se / toilette	Punteggio FIM scala B, C, F <= 20	Punteggio FIM scala B, C, F con un solo item di punteggio 5 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scala B, C, F con un solo item di punteggio 4 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scala B, C, F con almeno un item di punteggio 3 o con almeno due item di punteggio 4
	Vestirsi	Punteggio FIM scala D ed E <= 13	Punteggio FIM scala D ed E con un solo item di punteggio 5 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scala D ed E con un solo item di punteggio 4 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scala D ed E con almeno un item di punteggio 3 o con almeno due item di punteggio 4
Controllo sfinterico	Minzione	Punteggio FIM scala G 6 <>= 5	Punteggio FIM SCALA 4 <>= 3	Punteggio FIM scala G 3 <>= 2	Punteggio FIM scala G < 2
	Defecazione	Punteggio FIM scala H 6 <>= 5	Punteggio FIM scala H 4 <>= 3	Punteggio FIM scala H 3 <>= 2	Punteggio FIM scala H < 2
Cognitiva e/o Comportamentale		Punteggio FIM scale N, O, P, Q , R con un punteggio <= 34	Punteggio FIM scale N, O, P, Q , R con un solo item di punteggio 5 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scale N, O, P, Q , R con un solo item di punteggio 4 e gli altri superiori a 5	Punteggio FIM scale N, O, P, Q , R con almeno un item di punteggio 3 o con almeno due item di punteggio 4
		MFIS cognitiva (modified fatigue impact scale) 10 <>= 20	MFIS cognitiva (modified fatigue impact scale) 21 <>= 30	MFIS cognitiva (modified fatigue impact scale) 31 <>= 35	MFIS cognitiva (modified fatigue impact scale) > 35
Tono dell'umore		BECK Questionnaire 10 <>=18	BECK Questionnaire 19 <>= 24	BECK Questionnaire 25 <>= 35 (se almeno due item con punteggio 3 passo a livello IV)	BECK Questionnaire > 35 oppure con almeno due item con punteggi 3

Note esplicative per la corretta applicazione delle tabelle A e B:

Tabella A: relativamente alle seguenti funzioni principali contenute nella tabella A: respirazione, comunicazione, sensoriale per la valutazione si dovrà fare riferimento a quella clinico-strumentale funzionale del caso.

Considerato, poi, che le malattie neuromuscolari compromettono, spesso, più funzioni principali, allo scopo di meglio definire il pregiudizio invalidante che esse determinano si propone, per la valutazione dei casi esaminati secondo quanto riportato nella tabella A , che se una persona presenti la compromissione di due o più funzioni principali che insistano nella colonna di livello inferiore al 3° (ossia alla colonna di livello 2°) esse, nella valutazione complessiva, dovranno essere considerate come appartenenti alla colonna successiva (ossia alla colonna di livello 3°) atteso il maggiore peso invalidante che si riscontra in tale fattispecie. Allo stesso modo la compromissione di due o più funzioni principali che insistano nella colonna di livello 3°, nella valutazione complessiva,

dovranno essere considerate come appartenenti alla colonna successiva (ossia alla colonna di livello 4°) .

Tabella B: nell'applicazione degli strumenti operativi (scale valutative) indicati nella tabella B e dei relativi cut-off occorre precisare che il sistema individuato, seppure estremamente importanti nella valutazione medico-legale della fattispecie in esame, non può essere utilizzato "rigidamente" sic et sempliciter senza che la Commissione Sanitaria abbia analizzato e considerato, globalmente e compiutamente, caso per caso, le complesse problematiche disabilitanti funzionali indotte dalle patologie neuromuscolari. E' opportuno, quindi, che le Commissioni Sanitarie delle ASL , nel valutare l'incidenza disabilitante delle infermità accertate, considerino e motivino sempre, mediante la rigorosa applicazione dei criteri propri della metodologia medico-legale, il giudizio assunto. Gli strumenti operativi individuati nella tabella B ed i relativi cut-off costituiscono, pertanto, l'indispensabile ed omogeneo punto di riferimento, tenendo sempre in dovuta considerazione che la valutazione invalidante finale non può basarsi esclusivamente su un rilievo meramente numerico "ragionieristico" ma deve esplicitare, più correttamente, il videat clinico globale della patologia neuromuscolare a sostegno del giudizio medico-legale formulato.

Allo scopo di facilitare il compito certificativo dei sanitari curanti ed al tempo stesso garantire che la valutazione medico-legale si basi su certificazioni mediche con valore probatorio "fede facente" è necessario che la valutazione delle funzioni di cui alle scale valutative e dei relativi cut-off contenuti nella tabella B siano redatti da sanitari delle UU.OO. di Neurologia di struttura pubblica e/o accreditata con il Servizio Sanitario Nazionale, I.R.C.C.S., Università presso i quali le persone affette da MNINM sono normalmente seguite clinicamente e terapeuticamente.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RICERCA

Allegato 2a - Progetto CCM 2009: Organizzazione di un percorso assistenziale finalizzato a prevenire le complicanze e migliorare la qualità della vita per i pazienti affetti da sclerosi laterale amiotrofica.

PROGETTO CCM 2009

Centro Nazionale per la Prevenzione ed il Controllo delle Malattie

Allegato 1

TITOLO: Organizzazione di un percorso assistenziale finalizzato a prevenire le complicanze e migliorare la qualità della vita per i pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica

ANALISI STRUTTURATA DEL PROGETTO

Descrizione ed analisi del problema

La sclerosi laterale amiotrofica (SLA) è una malattia dell'età adulta con una prevalenza di 6-8 casi su 100.000, comportante una progressiva paralisi della muscolatura scheletrica ed incapacità ad 1-3 anni dall'esordio di muoversi, parlare, deglutire, respirare. Non vi sono al momento cure efficaci ed il decesso si verifica dopo 2-5 anni dall'esordio per paralisi respiratoria. Pertanto, la SLA determina perdita dell'autonomia, colpisce funzioni vitali e comporta scelte individuali e responsabili che richiedono un'informazione adeguata al malato ed alla famiglia su quando ricorrere ad una nutrizione artificiale od alla ventilazione meccanica invasiva e non. La presa in carico della persona con SLA è necessariamente multidimensionale, prevedendo l'intervento di diversi specialisti. Tranne rare eccezioni non esiste sul territorio nazionale la possibilità di una reale presa in carico di questo tipo e di un percorso assistenziale integrato per la persona affetta da SLA né si è provveduto all'organizzazione di reti di assistenza regionali.
Le criticità rilevabili nella maggior parte delle Regioni sono le seguenti:

1) generale impreparazione delle strutture ospedaliere (dalla gestione ordinaria alla prescrizione di ausili) ed inadeguatezza dell'organico,
2) mancanza di collegamenti organizzativi e continuativi tra ospedale e territorio e in particolare di una cartella clinica condivisa,
3) carenze e difformità delle procedure di rientro a domicilio dei pazienti,
4) inesistenza di strutture idonee all'ospitalità di pazienti non assistibili a domicilio,
5) inadeguatezze delle strutture territoriali,
6) assenza di un referente medico territoriale,
7) difficoltà nell'integrazione sociosanitaria dell'assistenza,
8) assenza di procedure che garantiscano il trasporto da domicilio all'ospedale e viceversa,
9) assenza di procedure per la gestione delle urgenze,
10) vincolo del trasporto da parte del 118 al Pronto Soccorso più vicino e non al centro più idoneo.

Soluzioni proposte sulla base delle evidenze

I programmi assistenziali per patologie rare come la SLA sono caratterizzati da bassi volumi di attività ed elevati livelli di complessità. Attualmente esistono almeno 5 modelli operativi nella gestione delle Malattie Rare, ognuno dei quali presenta elementi a favore e contrari alla loro attuazione (definitiva approvazione). I modelli identificati dalle Regioni per l'assistenza ai pazienti SLA sono i seguenti: i) presenza di un singolo Centro di riferimento regionale (Regioni Marche e Abruzzo); ii) rete di Centri specialistici di riferimento per singole patologie (Regione Lombardia); iii) rete di Centri specialistici di riferimento per gruppi omogenei di patologie (Regione Veneto e area vasta); iv) rete tipo Hub and Spoke (Regione Emilia Romagna); iv) rete diffusa (Regioni Piemonte e Valle d'Aosta). E' opportuno sottolineare che ciascuno di questi modelli potrebbe rappresentare la scelta migliore in relazione ad aspetti specifici della Regione considerata (e.g. tipo di struttura amministrativa, popolazione interessata, estensione del territorio, ecc.). Tuttavia riteniamo cruciale, anche ai fini di una migliore utilizzazione delle risorse economiche, l'individuazione e la pianificazione sul territorio di un sistema di rete tra Centri di I livello e Centri di riferimento di II livello a maggiore complessità assistenziale (Ministero della Salute, 2003; Bendotti et al, 2005). Tali centri dovrebbero peraltro essere meglio definiti in base alle loro capacità assistenziali, mancando al momento una precisa loro caratterizzazione. Ad oggi l'evidenza clinica dimostra che l'approccio multidisciplinare di Centri ad elevata complessità assistenziale dedicati alla SLA (verosimilmente definibili come Centri di II livello o centri esperti) rappresenta la scelta più idonea per attuare la prevenzione delle complicanze conseguenti alla malattia stessa. I centri SLA multidisciplinari si sono dimostrati in grado di aumentare la sopravvivenza dei pazienti di circa un anno rispetto ai malati seguiti da neurologie tradizionali (Traynor et al, 2003; Chiò et al, 2006), indipendentemente dagli altri fattori prognostici. Inoltre i pazienti seguiti da centri specializzati presentano un numero inferiore di ricoveri e una loro minore durata rispetto a quelli seguiti dalle neurologie tradizionali (Chiò et al, 2006). Infine, i pazienti seguiti da centri con gestione multidisciplinare mostrano una migliore qualità di vita (Van den Bergh et al, 2005).
Rimane comunque di assoluta importanza la presenza sul territorio di altri Centri cosiddetti di I livello, sia neurologici sia appartenenti ad altre discipline coinvolte nell'evoluzione di malattia, i quali possano interagire con i Centri di II livello/esperti per modulare e programmare l'assistenza ideale al paziente SLA. In questo contesto dovrà essere meglio definito il ruolo del medico di medicina generale (MMG), figura medica fondamentale che a livello domiciliare è di fatto la più vicina al malato.
Pertanto la rete prevede principalmente 2 attori (Centro di I livello e Centro di II livello/esperti), ciascuno con le proprie competenze e potenzialità, con i quali in modo collaterale e indipendente il MMG potrà interagire nell'interesse del suo assistito. L'adozione di un sistema di rete specifico tra quelli possibili sarà da valutare in base all'esigenze e alle caratteristiche regionali, ma dovrà rappresentare l'impalcatura essenziale per garantire l'organizzazione di una continuità assistenziale sul territorio per i pazienti affetti da SLA.

Fattibilità /criticità delle soluzioni proposte

La sfida reale di chi si occupa di SLA consiste nell'approntare e sostenere una strategia terapeutica multispecialistica che possa garantire alla persona il mantenimento di una buona qualità di vita, nonostante il deterioramento stenico e funzionale che progressivamente l'affligge. Nel 2008 è iniziata l'attività del Centro Clinico NEMO (Neuromuscular Omnicentre), nato appunto in risposta alla necessità di risolvere le problematiche delle persone colpite da Malattie Neuromuscolari. In quest'ultimo anno e mezzo è stato attivato un programma clinico-assistenziale innovativo, fondato su un approccio multidisciplinare che potesse restituire la miglior qualità di vita possibile agli individui con SLA. All'interno della struttura vi è la stabile presenza di vari specialisti, quali il neurologo, il fisiatra, lo pneumologo, ai quali si associano lo psicologo, i terapisti motori, respiratori e occupazionali. Da quando il Centro si è attivato, l'equipe ha affrontato e risolto le numerose criticità che le persone affette da SLA, talora attuando una soddisfacente interazione con Centri assistenziali vicini al domicilio dei pazienti.
Si può ipotizzare che un simile modello di Centro di II livello/esperto possa essere esteso alle altre regioni partecipanti al progetto ed essere il punto di partenza per il disegno di reti assistenziali regionali e la progettazione di una continuità assistenziale territoriale che organizzi, ottimizzandole, le risorse già esistenti. Va tuttavia rilevato che un simile approccio assistenziale non può realizzarsi dove il sostegno multidisciplinare locale o l'assistenza del Centro di riferimento sono estremamente deboli o addirittura assenti. L'identificazione di queste criticità territoriali è alla base di un analisi corretta sulla fattibilità di un'ottimizzazione o di una vera e propria realizzazione di un efficace sistema di rete assistenziale per il paziente SLA.

Bibliografia

- Bendotti C, Chiò A, Congiu ME, et al. Report from the Italian Ministerial Committee regarding the diagnosis, care and assistance of patients with ALS. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord. 2005;6:5-7.
- Chiò A, Bottacchi E, Buffa C, et al. Positive effects of tertiary centres for amyotrophic lateral sclerosis on outcome and use of hospital facilities. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2006;77:948-50.
- Traynor BJ, Alexander M, Corr B, et al. Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996_2000. J Neurol Neurosurg Psychiatr. 2003;74:1258-61.
- Van den Berg JP, Kalmijn S, Lindeman E, et al. Multidisciplinary ALS care improves quality of life in patients with ALS. Neurology 2005;65:1264-7.
- Ministero della Salute. Commissione per lo studio delle problematiche concernenti la diagnosi, la cura e l'assistenza dei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica. D.M. 10 Aprile 2003

Allegato 2: **OBIETTIVI E RESPONSABILITA' DI PROGETTO**

OBIETTIVO GENERALE: Il progetto della durata di due anni si propone di ottimizzare l'attuale organizzazione assistenziale sociosanitaria alle persone affette da SLA nelle Regioni partecipanti contestualizzando gli interventi alle specifiche realtà regionali. Il fine è garantire l'integrazione (interdisciplinare, interprofessionale, intersettoriale) e la continuità delle cure per rispondere in modo adeguato ai bisogni complessi di tali pazienti ed assicurare una efficiente allocazione delle risorse, in tutte le diverse fasi di evoluzione della SLA, migliorando la qualità della vita e prevenendo le complicanze della malattia.
OBIETTIVO SPECIFICO 1: Presa d'atto, tramite indagine conoscitiva, dell'attuale situazione assistenziale e su quanto eventualmente già deliberato a livello regionale o aziendale nelle regioni partecipanti. **OBIETTIVO SPECIFICO 2:** Individuazione dei Centri di riferimento/esperti di I e II livello con requisiti minimi strutturali e professionali. **OBIETTIVO SPECIFICO 3:** Disegno di una rete assistenziale contestualizzato alle realtà delle regioni partecipanti. **OBIETTIVO SPECIFICO 4:** Definizione delle procedure di presa in carico territoriale con istituzione a livello delle ASL di gruppi multidisciplinari, case management ed individuazione del case manager; ove possibile attivazione della telesorveglianza domiciliare. **OBIETTIVO SPECIFICO 5:** Identificazione e riqualificazione di Hospice e RSA di riferimento caratterizzati da bassa intensità di cura ed elevata attività assistenziale e riabilitativa per pazienti SLA non autosufficienti ma stabilizzati.

CAPO PROGETTO: Dr. Massimo Corbo		
UNITA' OPERATIVE COINVOLTE		
Unità Operativa 1	**Referente**	**Compiti**
Centro Clinico NEMO (NEuroMuscular Omnicentre), Fondazione Serena Onlus, Ospedale Niguarda Ca' Granda, Milano	Dr. Massimo Corbo	1. Indagine conoscitiva situazione assistenziale e delibere della propria Regione 2. Partecipazione all'individuazione dei requisiti minimi per Centri di I e II livello 3. Partecipazione stesura dei documenti 4. Disegno di una rete assistenziale contestualizzata alla Regione Lombardia 5. Contributo alla definizione di procedure di presa in carico territoriale ed attività di stimolo sulle ASL per la loro attuazione 6. Identificazione di Hospice e RSA a livello regionale per assistenza ai pazienti SLA
Unità Operativa 2	**Referente**	**Compiti**
Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Neuromuscolari. Ospedale "SS Annunziata", Chieti	Prof. Antonino Uncini	1, 2, 3; 5, 6. 4. Disegno di una rete assistenziale contestualizzata alla Regione Abruzzo
Unità Operativa 3	**Referente**	**Compiti**
Centro di riferimento per la SLA, Ospedale Molinette, Università di Torino	Prof. Adriano Chiò	1, 2, 3; 5, 6. 4. Disegno di una rete assistenziale contestualizzata alla Regione Piemonte
Unità Operativa 4	**Referente**	**Compiti**
Azienda ULSS9 Treviso, U.O.C. di Neurologia, Osp. "Ca' Foncello"	Dr. Bruno Giometto	1, 2, 3; 5, 6. 4. Organizzazione rete *hub & spoke* provincia di TV come modello da estendere al Veneto
Unità Operativa 5	**Referente**	**Compiti**
Centro SLA, Policlinico di Bari, Università di Bari	Prof. Giancarlo Logroscino	1, 2, 3; 5, 6. 4. Disegno di una rete assistenziale contestualizzata alla Regione Puglia

Allegato 3: **PIANO DI VALUTAZIONE**

OBIETTIVO GENERALE	Ottimizzazione, nelle Regioni partecipanti, dell'attuale organizzazione assistenziale e sociosanitaria alle persone affette da SLA.
Indicatore/i di risultato	Grado di implementazione del livello assistenziale raggiunto per le persone affette da SLA con particolare riferimento alla qualità di vita (scala McGill) e alla prevenzione delle complicanze della malattia (numero dei ricoveri in struttura ospedaliera di riferimento per ciascuna Unità Operativa). La configurazione di modelli organizzativi-operativi in ambito assistenziale per la SLA sarà potenzialmente trasferibile ad altre Regioni.
Standard di risultato	Soglia definita: miglioramento del 20% della qualità della vita (scala McGill) in campione rappresentativo di pazienti e caregiver SLA, per a ciascuna Unità Operativa; riduzione del 10% del numero dei ricoveri dei pazienti SLA, in struttura ospedaliera di riferimento per ciascuna Unità Operativa.

OBIETTIVO SPECIFICO 1	La presa d'atto, tramite indagine conoscitiva (Attività 1), dell'attuale situazione assistenziale e di quanto già deliberato a livello regionale o aziendale nelle regioni partecipanti comporterà la produzione di un *documento sullo stato della situazione assistenziale attuale* (Attività 2).
Indicatore/i di risultato	Numero di Regioni che effettueranno l'indagine conoscitiva sullo stato attuale dell'assistenza ai pazienti SLA e che produrranno il *documento sullo stato della situazione assistenziale attuale*.
Standard di risultato	Soglia definita: indagine conoscitiva e produzione di *documento* da parte di 4 Regioni.

OBIETTIVO SPECIFICO 2	La definizione e l'individuazione dei Centri di riferimento/esperti di I e II livello con requisiti minimi strutturali e professionali (Attività 1) condurrà alla produzione di un *documento d'indirizzo interregionale per l'assistenza integrata* (Attività 2) contenente i requisiti minimi, sia di carattere clinico sia organizzativo, per l'individuazione dei suddetti Centri e per la pianificazione delle reti regionali.
Indicatore/i di risultato	Numero di Regioni che individueranno i Centri di I e II livello e che recepiranno il *documento di indirizzo interregionale*.
Standard di risultato	Soglia definita: individuazione dei Centri e produzione di *documento* da parte di 3 Regioni.

OBIETTIVO SPECIFICO 3	Il disegno di una rete assistenziale opportunamente contestualizzata alle realtà delle regioni partecipanti (Attività 1) permetterà la definizione e validazione di un set di indicatori di struttura e processo (Attività 2) per la valutazione dell'appropriatezza organizzativa e qualità dell'assistenza erogata. Tali indicatori saranno necessari a misurare nelle differenti Regioni partecipanti il livello di implementazione raggiunto alla fine del progetto.
Indicatore/i di risultato	Numero di ASL sul totale per regione che saranno in grado di adottare procedure di presa in carico per persone affette da SLA.
Standard di risultato	Soglia definita: valutazione del 70% delle ASL per regione

OBIETTIVO SPECIFICO 4	Definizione delle procedure di presa in carico territoriale (Attività 1) con istituzione a livello delle ASL di gruppi multidisciplinari, case management ed individuazione del case manager (Attività 2); ove possibile attivazione della telesorveglianza domiciliare. La costituzione di Centri di riferimento, reti regionali ed organizzazione territoriale saranno potenzialmente impiegabili da parte di altri pazienti affetti da gravi patologie neurologiche.
Indicatore/i di risultato	Numero di ASL sul totale per regione con assistenza già rispondente alle procedure definite e pertanto pronte alla presa in carico territoriale
Standard di risultato	Soglia definita: valutazione del 70% delle ASL per regione

OBIETTIVO SPECIFICO 5	Identificazione e riqualificazione di Hospice e RSA di riferimento (Attività 1) caratterizzati da bassa intensità di cura ed elevata attività assistenziale e riabilitativa per pazienti SLA non autosufficienti ma stabilizzati.
Indicatore/i di risultato	Numero di Hospice ed RSA che saranno in grado di qualificarsi per l'accettazione di persone affette da SLA.
Standard di risultato	Soglia definita: valutazione del 40% degli di Hospice ed RSA per regione.

CRONOGRAMMA

	Mese	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24
Obiettivo specifico 1	Attività 1	X	X	X	X	X	X																		
	Attività 2						X	X	X	X															
Obiettivo specifico 2	Attività 1							X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X						
	Attività 2																			X	X	X	X	X	X
Obiettivo specifico 3	Attività 1										X	X	X	X	X	X	X	X	X						
	Attività 2															X	X	X	X						
Obiettivo specifico 4	Attività 1													X	X	X	X	X	X						
	Attività 2															X	X	X	X	X	X				
Obiettivo specifico 5	Attività 1															X	X	X	X	X	X				

Rendicontazione

Allegato 4: **PIANO FINANZIARIO PER CIASCUNA UNITA' OPERATIVA**

Unità Operativa 1 (Centro Coordinatore)	
Risorse	**Totale in €**
Personale - 1 contratto di collaborazione a termine per 2 anni - incentivazioni per personale medico ed infermieristico già assunto per consolidazione centro ed organizzazione assistenza territoriale - 1 contratto per figura amministrativa dello studio	- 78.000 - 14.000 - 26.000
Beni e servizi	–
Missioni	–
Spese generali - elaborazione dati ed analisi statistiche - rimborso spese per organizzazione d'incontri e riunioni	- 10.000 - 4.000

Unità Operativa 2	
Risorse	**Totale in €**
Personale - 1 contratto di collaborazione a termine per 2 anni - incentivazioni per personale medico ed infermieristico già assunto per consolidazione centro ed organizzazione assistenza territoriale	- 78.000 - 14.000
Beni e servizi	–
Missioni	–
Spese generali	–

Unità Operativa 3	
Risorse	**Totale in €**
Personale - 1 contratto di collaborazione a termine per 2 anni - incentivazioni per personale medico ed infermieristico già assunto per consolidazione centro ed organizzazione assistenza territoriale	- 78.000 - 14.000
Beni e servizi	–
Missioni	–
Spese generali	–

Unità Operativa 4	
Risorse	**Totale in €**
Personale - 1 contratto di collaborazione a termine per 2 anni - incentivazioni per personale medico ed infermieristico già assunto per consolidazione centro ed organizzazione assistenza territoriale	- 78.000 - 14.000
Beni e servizi	–
Missioni	–
Spese generali	–

Unità Operativa 5	
Risorse	**Totale in €**
Personale - 1 contratto di collaborazione a termine per 2 anni - incentivazioni per personale medico ed infermieristico già assunto per consolidazione centro ed organizzazione assistenza territoriale	 - 78.000 - 14.000
Beni e servizi	–
Missioni	–
Spese generali	–

PIANO FINANZIARIO GENERALE

Risorse	Totale in €
Personale - contratti di collaborazione a termine per 2 anni - incentivazioni per personale medico ed infermieristico già assunto per consolidazione centri ed organizzazione assistenza territoriale - contratto per figura amministrativa dello studio	 - 390.000 - 70.000 - 26.000
Beni e servizi	–
Missioni	–
Spese generali - elaborazione dati ed analisi statistiche - rimborso spese per organizzazione d'incontri, riunioni ed altro	 - 10.000 - 4.000
Totale	- 500.000

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RICERCA

Allegato 2b - Utilizzo di sistemi di monitoraggio per la futilità nei clinical trial.

L'approvazione all'uso di nuovi farmaci, l'estensione delle indicazioni di molecole già esistenti a nuove patologie, o l'introduzione di strategie terapeutiche alternative nell'ambito della pratica clinica hanno il proprio strumento di valutazione nei trial clinici che, opportunamente randomizzati ed effettuati in cieco, soli riescono a produrre l'evidenza scientifica del vantaggio legato all'impiego di un farmaco sperimentale, espresso in termini di beneficio per la persona con MNINM. Il clinical trial è regolato da numerose norme di carattere scientifico. In particolare, è essenziale che nel protocollo di ricerca vengano esplicitate le motivazioni cliniche ed il razionale scientifico secondo cui il nuovo farmaco viene proposto, gli endpoint che si intendono utilizzare come misura dell'efficacia del trattamento, la minima differenza clinicamente significativa giudicata accettabile perchè il farmaco sperimentale risulti migliore dello standard (o del placebo) e, conseguentemente, il numero di persone con MNINM da arruolare per dimostrare l'esistenza effettiva di tale differenza.

Poiché si tratta di malattie i cui meccanismi fisiopatologici non sono del tutto chiari e di farmaci i cui effetti nei confronti della malattia non sono ben definiti, diventa importante l'individuazione di strumenti di monitoraggio adatti a rilevare quanto prima eventuali trend a sfavore del farmaco sperimentale e, inoltre, l'identificazione di endpoint non soltanto sufficientemente sensibili nel rilevare cambiamenti nello stato di salute delle persone con MNINM, ma funzionali ai sistemi di monitoraggio menzionati precedentemente, ovvero la cui realizzazione è immaginabile in tempi relativamente brevi (non superiore ai 6 mesi di follow-up).

Per quanto riguarda l'individuazione di sistemi di controllo che permettano di valutare dinamicamente, ovvero alla luce dei risultati mano a mano collezionati, l'opportunità di proseguire nella raccolta dati, possono essere considerati i cosiddetti disegni sequenziali classici, pensati da Pocock nel 1977 e da O'Brien e Fleming nel 1987 e successivamente modificati. In tali disegni si stabiliscono criteri e regole decisionali che possono motivare la chiusura precoce di un trial a causa di comprovata efficacia del farmaco sperimentale (caso in cui la differenza realmente osservata tra i due trattamenti si riveli superiore a quella attesa) o di evidente inutilità dello stesso (quando non vi sia alcuna differenza osservata o addirittura la nuova molecola apportasse meno beneficio dello standard o del placebo). I disegni sequenziali presuppongono un monitoraggio continuo del raggiungimento dell'endpoint modificando la soglia della significatività statistica mediante funzioni di "*error spending*", ovvero funzioni che diminuendo l'errore di I tipo accettabile ed aumentando la

potenza richiesta, rendono le analisi abbastanza conservative (volte cioè a minimizzare il riscontro casuale di una differenza a seguito di valutazioni ripetute). Questa metodologia consentirebbe però l'interruzione precoce della sperimentazione solo in presenza di grandi differenze tra i bracci terapeutici. Purtroppo, nella realtà della ricerca clinica le situazioni più frequenti sono quelle intermedie in cui mancano evidenze forti tali da giustificare l'interruzione del trial. In tali casi, esistono metodologie rivolte esclusivamente al monitoraggio della futilità (ovvero della inutilità di un trattamento), note sotto il nome di "*Stochastic Curtailment Tests*". Se i disegni sequenziali sono basati sulla nozione di *error spending*, questi ultimi invece confrontano i risultati osservati direttamente con l'outcome atteso a completamento del trial. Ovvero, la decisione di proseguire o meno l'arruolamento è presa ad ogni analisi intermedia presupponendo che i dati raccolti fino a quel momento verranno confermati a conclusione dello studio. Mentre i disegni sequenziali si focalizzano sui dati raccolti, gli *Stochastic Curtailment Tests* si avvalgono della cosiddetta inferenza predittiva. Non implicando funzioni di *error spendig*, questi tipi di test possono virtualmente essere utilizzati per ogni persona con MNINM che termina il trial. Due metodi noti in letteratura per l'implementazione di questi tipi di test sono il *Conditional Power*, sviluppato da Lan Simon e Halperin nel 1982 e basato sul tradizionale approccio frequentista, e il *Predictive Power*, introdotto da Pepe e Anderson nel 1992 e poi rivisto da Betensky nel 1997, che implica l'uso di statistiche bayesiane.

Potrebbe quindi essere interessante approfondire l'utilizzo di tali metodi di monitoraggio per lo screening di quelle molecole che, superata la fase I, debbano ancora dimostrare la loro efficacia in fase II.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

<u>TAVOLO MONOTEMATICO RICERCA</u>

Allegato 2c - Esempio di trial pragmatico

MODELLO DI STUDIO RANDOMIZZATO PRAGMATICO PER LA SPERIMENTAZIONE DI NUOVI FARMACI PER LA TERAPIA DELLA SLA

SINOSSI DELLO STUDIO

BACKGROUND E RAZIONALE: Trattamenti provatamente efficaci per la sclerosi laterale amiotrofica (SLA) non sono ancora disponibili. Solo il Riluzolo ha dimostrato di influenzare positivamente la sopravvivenza dei pazienti, con effetti tuttavia molto modesti (circa 3 mesi)[1]. La negatività dei trial randomizzati può essere spiegata dalla inefficacia dei prodotti sperimentati o, più verosimilmente, dalla eterogeneità della malattia, con conseguente influenza sui risultati da parte di predittori prognostici indipendenti dal trattamento [2]. Una corretta scelta dei pazienti da arruolare ed un migliore controllo di tali predittori permetterebbe di meglio valutare la reale efficacia di un trattamento.

SCOPI: Verificare efficacia, efficienza e tollerabilità (sicurezza) di farmaci utilizzati per la terapia della SLA.

DISEGNO: Studio randomizzato multicentrico pragmatico in doppio-cieco contro placebo in pazienti in trattamento con Riluzolo.

CRITERI DI INCLUSIONE: 1. Diagnosi di SLA definita o probabile (con o senza supporto di laboratorio) sulla base dei criteri di El-Escorial (versione Airlie-House)[3]; 2. Età 18+ anni; entrambi i sessi; 3. Diagnosi formulata nei tre mesi precedenti; 3. Assenza di compromissione funzionale, misurata dalla scala ALS-FRS-r [4](score 3+ per la deglutizione e/o il taglio del cibo ed la manipolazione di utensili e/o la deambulazione e/o FVC>80%); 4. Consenso informato scritto.

CRITERI DI ESCLUSIONE: 1. Altre malattie del motoneurone; 2. Presenza di altre malattie in grado di ridurre l'aspettativa di vita; 3. Trattamenti sperimentali nei tre mesi precedenti; 4. Gravidanza o allattamento; 5. Controindicazioni all'uso del Riluzolo.

RANDOMIZZAZIONE: Tutti i pazienti soddisfacenti i criteri di selezione e che hanno rilasciato il consenso informato sono randomizzati ad assumere il farmaco sperimentale o il placebo. La randomizzazione sarà effettuata separatamente per centro e, all'interno di ogni centro, stratificata per sede di esordio (bulbare vs. spinale) e per età (cut-off 65 anni).

CONDUZIONE DELLO STUDIO: Tutti i pazienti eleggibili e randomizzati saranno sottoposti a visita all'ammissione, ad un mese, 3, 6, 9 e 12 mesi. Alla visita di ammissione saranno raccolti dati demografici essenziali (centro, data di nascita, sesso, scolarità, occupazione principale) e clinici (data di esordio dei sintomi, data di diagnosi, sede di esordio, compromissione funzionale, qualità di vita). La qualità di vita sarà misurata con la scala McGill [5]. Ad ogni visita di follow-up saranno misurati la compromissione funzionale, la compliance con il trattamento (numero di confezioni di farmaco consegnate – numero di confezioni

restituite) e la sicurezza dello stesso (rilevazione passiva degli eventi avversi occorsi nell'intervallo dalla visita precedente), e i costi diretti (ospedalizzazioni, consulenze mediche, acquisto di attrezzature mediche di supporto, etc.). Alla visita di chiusura dello studio (12 mese) sarà anche valutata la qualità di vita.

END-POINT: 1. Primario: Perdita di autonomia (score <3 per la deglutizione e/o il taglio del cibo ed la manipolazione di utensili e/o la deambulazione e/o FVC<80%); 2. Secondari: a. Morte/Tracheostomia; b. Compromissione funzionale a 1, 3, 6 e 12 mesi (media score ALS-FRS-r; c. Qualità di vita (media score McGill); d. Costi diretti (media costi).

ANALISI DEI DATI: Statistiche descrittive saranno prodotti per i due bracci terapeutici separatamente con riferimento alle variabili demografiche e cliniche (vedi Conduzione dello studio). Analisi univariate e multivariate saranno effettuate sull'end-point primario (numero di casi che per braccio terapeutico che hanno perso l'autonomia): la significatività statistica sarà testata con il test del chi-quadrato. L'analisi multivariata dell'end-point primario sarà effettuata impiegando un modello di regressione logistica, aggiustando per età, sesso, score ALS-FRS-r all'ingresso e sede di esordio. Analoghi test saranno utilizzati sull'end-point "Morte/tracheotomia". Per la valutazione longitudinale della compromissione funzionale e della qualità di vita sarà impiegata l'analisi della varianza (ANOVA) per misure ripetute uni variata e multivariata, aggiustando per età, sesso, score ALS-FRS-r all'ingresso e sede di esordio. L'analisi dei costi diretti sarà effettuata con il test t di Student (o di Wilcoxon ove richiesto dalla distribuzione dei dati).

POTENZA DELLO STUDIO: Nel presupposto che il 30% dei casi in placebo perdano l'autonomia in 12 mesi e che tale percentuale sia ridotta della metà (differenza assoluta del 15%), sono necessari 120 casi per braccio terapeutico con una significatività statistica del 5% (alfa = 0,05) ed una potenza dell'80% (beta = 0,20). Prevedendo una quota di drop-out equivalente al 10%, il numero complessivo di casi da arruolare è 260.

REFERENZE:

1. Miller RG, Mitchell JD, Lyon M, Moore DH. Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS) / motor neuron disease (MND). Cochrane Database of Systematic Reviews 2007, Issue 1, Art. No.: CD001447, DOI: 10.1002/14651858.CD001447.pub2.;
2. Beghi E, Mennini T, Bendotti C, et al. The heterogeneity of amyotrophic lateral sclerosis: a possible explanation of treatment failure. Curr Med Chem 2007; 14:3185-3200;
3. Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL. Airlie House. Revised criteria for the diagnosis of ALS. J Neurol Sci 1999; 169:2-12;
4. Cederbaum JM, Stambler N, Malta E, et al. The ALS-FRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. J Neurol Sci 1999; 169:13-21;
5. Ware J, Sherbourne C. The MOS 36 item short-form survey: conceptual framework and item selection. Med Care 1992; 30:473-483.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RICERCA

Allegato 2d - LE BIOBANCHE

Lo sviluppo di una proficua ricerca nel campo delle malattie neuromuscolari, sia di base che applicata, si fonda sulla disponibilità di biomateriali (tessuti, cellule e DNA) attentamente selezionati e adeguatamente conservati. Tali banche (o "biobanche") devono essere regolamentate da stretti protocolli operativi e anche facilmente raggiungibili, per facilitare lo scambio tra gruppi di differenti Paesi.

Questa esigenza, già emersa in altri campi della medicina e sulla base di altre esperienze, deve portare alla creazione di strutture di raccolta e archiviazione nell'ambito delle malattie rare e più specificamente delle malattie neuromuscolari, gestite da regolamenti di validità internazionale. Per la loro complessità tecnica e gestionale e per gli alti costi di manutenzione, è opportuno che venga implementata una convergenza di risorse finanziarie e strutturali.

Al momento attuale si riconosce l'esistenza di una organizzazione europea, la "EuroBioBank Network" e di una organizzazione italiana, la Rete Biobanche Telethon.

La "EuroBioBank Network" è la prima e unica Biobanca europea operativa che gestisce biomateriali (campioni di DNA, colture cellulari e tessuti) nel campo delle malattie rare, nata nel 2001 per iniziativa congiunta della Organizzazione di pazienti EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases, Paris, France) e AFM (Association Française contre les Myopathies), a cui si è aggiunto successivamente nel 2007 il TREAT-NMD. Ne fanno parte 13 biobanche di 7 Stati Europei (Francia, Germania, Ungheria, Italia, Malta, Slovenia e Spagna) più Israele. Ha a disposizione oltre 400.000 campioni di pazienti affetti da malattie rare, comprese le malattie neuromuscolari. Per il controllo qualità sono previste specifiche e rigorose procedure operative; uno specifico comitato etico indipendente ha partecipato alla definizione dei documenti necessari per la partecipazione e per l'utilizzazione dei materiali, in accordo con le leggi e la normativa europea esistente. E' stata pubblicata una Carta che contiene le linee guida etiche, che a loro volta

rispondono alle raccomandazione dei documenti "Oviedo Agreement 2” e la “OECD Task Force on BRCs” (www.eurobiobank.org).

La rete delle Biobanche Telethon (www.biobanknetwork.org) è costituita da tutte le biobanche italiane sostenute finanziariamente da Telethon Italia allo scopo di raccogliere, conservare e offrire alla comunità scientifica e in particolare ai Ricercatori Telethon i campioni biologici e i dati clinici necessari per lo sviluppo delle ricerche nel campo delle malattie genetiche. Inoltre vengono offerti, anche a pazienti che afferiscono ad altre strutture, servizi complementari, quali estrazione di materiale genetico, creazione di linee cellulari da tessuti idonei e eventuale immortalizzazione, preservazione dei campioni biologici. La regolamentazione è stata definita attenendosi alle leggi italiane attualmente in vigore, con precise procedure di controllo qualità e di utilizzazione dei biomateriali, riassunte nella Carta. Ne fanno parte attualmente, come **Biobanche Primarie**:

- Galliera Genetic Bank - E.O. Ospedali Galliera - Genova
- Cell line and DNA Biobank from patients affected by Genetic Diseases - Istituto Giannina Gaslini - Genova
- Human genetic Bank of patients affected by Parkinson Disease and parkinsonisms – Centro Parkinson, Istituti Clinici di Pefezionamento - Milano
- Cells lines and DNA bank of Rett syndrome and other X-linked mental retardation – Policlinico Le Scotte - Siena
- Neuromuscular bank of tissues and DNA samples - Venetian Institute of Molecular Medicine - Padova
- Bank of DNA, cell lines and nerve-muscle-cardiac tissues - Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico IRCCS, Mangiagalli e Regina Elena - Milano
- Cells, tissues and DNA from patients with neuromuscular diseases - Istituto Neurologico C. Besta - Milano

Biobanche secondarie

- Biological samples Biobank from patients affected by Williams-Beuren Syndrome and other Genomic pathologies - IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza - San Giovanni Rotondo (FG)

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RIABILITAZIONE

Allegato 3 - Documento sulla riabilitazione nelle malattie neuromuscolari

PREMESSA

Il modello riabilitativo è un modello pluridimensionale centrato sulla disabilità, che per definizione è il risultato, oltre che della lesione, dell'interazione di più fattori, quali quelli ambientali e personali. L'Organizzazione Mondiale della Sanità ha in effetti costruito uno strumento di riferimento basato sull'interazione di lesione, alterazione della funzione, attività e partecipazione [1]: in questo modo è possibile classificare la persona assistita in base alla disabilità (e di conseguenza alla risposta ai bisogni che deve esser fornita dalla società) indipendentemente dalla causa che l'ha provocata. È oramai dimostrato in ambito riabilitativo il fatto che persone con lesioni clinicamente definite dalla stessa diagnosi presentino livelli di disabilità notevolmente diversi (anche in termini di richiesta di risorse per l'intervento terapeutico ed assistenziale); nello stesso modo persone con livelli di disabilità analoghi presentino diagnosi cliniche molto differenti [2]. Occorre quindi partire da questa constatazione per comprendere come affrontare le necessità riabilitative di persone affette da malattie neuromuscolari ~~il~~ e valorizzare percorsi già esistenti per disabilità complesse insorte per altre cause.

INTRODUZIONE

Le malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare (MNINM) sono condizioni cliniche comportanti, nel tempo, livelli di disabilità ingravescente per l'emergenza di deficit di forza muscolare focale o polidistrettuale, associati talvolta a deficit di funzioni viscerali, deficit cognitivi, problemi psicologici, sociali, ecc. Per poter affrontare in modo incisivo il problema assistenziale bisogna considerare alcuni elementi fondamentali quali: il concetto di **cronicità** proprio di una malattia che si esplica in una dimensione temporale medio-lunga; il concetto di **dinamicità** proprio di una malattia a carattere evolutivo che modificandosi muta le relazioni dell'individuo con gli altri e con l'ambiente; il concetto di **complessità** della disabilità emergente che investe i vari ambiti funzionali con impatto sulla "partecipazione" (attività correlate all'apprendimento, specie in età evolutiva, scelta e svolgimento di attività professionali e vita di relazione).

Come riferito dalle linee Guida Ministeriali sulla Riabilitazione del 1998 "La riabilitazione è un processo di soluzione dei problemi e di educazione nel corso dei quali si porta una persona a raggiungere il miglior livello di vita possibile sul piano fisico, funzionale, sociale ed emozionale, con la minor restrizione possibile delle sue scelte operative".

La complessità delle MNINM richiede un intervento altamente specializzato e polifunzionale. L'assistenza da fornire deve rispondere ad una vasta serie di bisogni, differenziati nei singoli casi. Ne consegue che diverse discipline devono interagire tra loro per raggiungere l'esito ottimale. Per questo motivo sono in continuo perfezionamento modelli specifici e integrati di intervento al fine di

garantire il migliore recupero bio-psico-sociale [3]. Il modello di team interdisciplinare e multiprofessionale assume perciò un ruolo centrale nell'organizzazione del lavoro. Questo modello ha dimostrato di offrire diversi vantaggi nell'assistenza, creando all'interno del gruppo di lavoro interdipendenza e condivisione dei metodi verso un obiettivo comune da raggiungere. Inoltre la maggior diffusione delle conoscenze all'interno del gruppo riduce il rischio di errori, favorendo un notevole arricchimento delle potenzialità diagnostiche e terapeutiche. Nel complesso quindi il team interdisciplinare è una struttura articolata, sostenuta da procedure diagnostico-terapeutiche appropriate, in grado di gestire globalmente ciascun paziente lungo tutto il percorso riabilitativo, dalla valutazione iniziale alla dimissione. Al fine di un corretto approccio riabilitativo si ritiene indispensabile che la presa in carico sia precoce e globale. La precocità è importante in quanto, sin dalle prime fasi si possono individuare alterazioni dei sistemi funzionali, causa di adattamenti patologici che alterano la qualità di vita [4]. La globalità dell'approccio è fondamentale poiché per formulare un corretto ed appropriato Progetto Riabilitativo Individuale (PRI) bisogna tenere in considerazione l'interazione tra le menomazioni, le limitazioni d'attività e partecipazione, i fattori personali e contestuali che insieme condizionano lo stato di salute della persona secondo i criteri guida dell'ICF [5].

Nelle MNINM, che sono caratterizzate da un andamento progressivo, il compito delle unità interdisciplinari rappresenta sicuramente una sfida ardua poiché si devono soddisfare una larga serie di necessità che cambiano nel tempo durante le varie fasi di malattia, comunicare e gestire una disabilità che va peggiorando (a volte sino all'exitus), offrire supporto per l'autonomia, e mantenere quanto più possibile il paziente in comunità riducendo il bisogno di ricorrenti ricoveri ospedalieri.

Le criticità ripetutamente sottolineate dalle varie associazioni di persone con disabilità in particolare con MNINM sono rappresentate dall'inosservanza dell'applicazione delle linee guida ministeriali per la riabilitazione, dalla mancanza di equipe interdisciplinare e di un PRI, dalla difficoltà di accesso in regime ambulatoriale o territoriale alla riabilitazione e in particolare ad alcune prestazioni riabilitative come ad esempio la logopedia, la terapia occupazionale, la riabilitazione dei disturbi sfinterici o cognitivi.

Sarà quindi necessario individuare soluzioni operative che permettano la realizzazione di percorsi riabilitativi e assistenziali integrati su specifiche casistiche e per condizioni di particolare complessità secondo i criteri di seguito esposti.

SISTEMA INFORMATIVO

Allo stato attuale non tutte le Regioni riescono a garantire l'applicazione delle linee guida e solo poche sono in grado di monitorare e valutare l'attività riabilitativa svolta sul loro territorio.

Per poter effettuare delle valutazioni sul servizio (carenze, sprechi, ...) è necessario avere a disposizione dati e parametri sui minimi livelli che permettano di conoscere:

- l'elenco delle strutture di riabilitazione in regime di ricovero, ambulatoriale e domiciliare, pubbliche e private accreditate, con rispettivi numeri e tipologie di operatori; capacità di accoglienza per tipologia di disabilità; tipologie di prestazioni offerte (informazioni utili per la conoscenza della cittadinanza)
- il numero di operatori per categoria professionale lavoranti e la loro distribuzione nel territorio (utile per monitorare le carenza in funzione dei bisogni)
- i percorsi individuali dei fruitori
- il numero di fruitori, loro tipologia, tipologie di prestazioni ricevute (complessivamente e nei vari servizi)

Il Ministero deve definire i criteri e la tipologia dei dati inerenti la riabilitazione che le varie Regioni dovranno raccogliere. Le Regioni, a loro volta, devono definire i criteri del loro sistema informativo ed elaborare un sistema informatico unico per tutto il territorio di raccolta dati inerenti la riabilitazione cosi come già previsto dal progetto mattoni [6].

I dati raccolti dalle Regioni devono essere accessibili ai cittadini in modo da poter esercitare la libera scelta ed orientarsi tra le varie offerte riabilitative (tramite la consultazione e confronto anche delle varie carte dei servizi). I dati devono essere aggiornati continuamente e diffusi in varie modalità (web, cartaceo, ufficio di relazioni con il pubblico o ufficio disabili, sportello unificato per informazioni sull'handicap, etc…).

Le Regioni devono effettuare le dovute valutazioni sui dati emersi e tenerne conto nei piani sanitari regionali in modo da adeguarsi a quanto previsto nelle linee guida della riabilitazione.

In futuro, dal confronto dei dati delle varie Regioni, il Ministero della Salute potrà effettuare valutazioni sulle informazioni emerse e definire nuovi ed ulteriori parametri nazionali di adeguatezza per le attività di riabilitazione.

METODOLOGIA OPERATIVA

Le attività riabilitative si fondano sul PRI che contiene la definizione del profilo clinico e funzionale del paziente, gli obiettivi, i programmi e i tempi di realizzazione relativi alle aree individuate.

In dettaglio il PRI comprende:

- la **definizione delle caratteristiche del paziente** in relazione a:
    - profilo clinico
        - specificità della malattia
        - fase di malattia
        - età del paziente
        - fattori contestuali ed ambientali
    - profilo funzionale relativo alle diverse aree
        - area funzionale sensitivo - motoria
        - area delle funzioni vitali: *funzione respiratoria, cardio-vascolare, nutrizionale*
        - area funzionale sfinteriale
        - area cognitiva
        - area psicologica
- gli **obiettivi**, che è necessario identificare per ciascuna area e perseguire nella realizzazione del PRI in base:
    - alla fascia d'età,
    - alla specifica malattia,
    - alla fase di progressione,
    - alla gravità della disabilità,
    - ai fattori contestuali.

  L'obiettivo è quello di preservare il più a lungo possibile il massimo di autonomia, contrastare l'aggravamento dei segni, prevenire le complicanze intervenendo sui segni disabilitanti e attuando compensi efficaci e/o supplenze (ausili, ortesi). Per il raggiungimento degli obiettivi è necessario il coinvolgimento di competenze specifiche diversificate in base alla patologia: competenze riabilitative, interazioni programmate con altri specialisti, consulenze al bisogno.
- i **Programmi**, che dovrebbero prevedere interventi integrati in ambito rieducativo, educativo ed assistenziale. E' necessario, infatti, che il paziente e la famiglia siano adeguatamente informati e coinvolti sulla finalità degli interventi che può essere:

- terapeutica, volta a modificare positivamente una alterazione strutturale, funzionale o una limitazione di attività e partecipazione;
- assistenziale, volta a mantenere una determinata condizione di alterazione strutturale, funzionale o una limitazione di attività e partecipazione;
- educativa, intesa come azione volta a trasmettere conoscenze e competenze utili a gestire una determinata condizione di alterazione strutturale, funzionale o una limitazione di attività e partecipazione.

In sintesi, il PRI elaborato deve prevedere l'accoglienza del paziente con diverse modalità di presa in carico al fine di:

- eseguire un'attenta valutazione delle lesioni, delle menomazioni e delle disabilità conseguenti;
- individuare gli obiettivi teoricamente e realisticamente raggiungibili dal trattamento riabilitativo;
- definire gli obiettivi prioritari, anche in funzione delle esigenze del paziente e dei suoi familiari;
- programmare e attuare gli interventi terapeutici necessari;
- controllare la qualità degli interventi.

COMPETENZE

Come già sottolineato, nelle persone con MNINM le problematiche cliniche non si verificano isolatamente ma interagiscono in maniera complessa rendendo necessaria la presenza di più figure professionali per garantire adeguate risposte [7]. Di conseguenza la composizione del team può variare in base alla natura della condizione morbosa e alla tipologia della stessa struttura riabilitativa, quindi ai problemi clinici o funzionali da affrontare. Il vantaggio principale che il team ottiene è quello di estendere i servizi e le opzioni disponibili alle persone con MNINM e alla loro famiglia, dandogli la possibilità di ricevere una cura coordinata.

Il team dovrebbe:

a) essere composto da personale specializzato numericamente adeguato, rispetto alle persone in carico;

b) operare in modo interprofessionale con periodiche discussioni interdisciplinari dei casi;

c) lavorare in sinergia con la famiglia e le strutture sociali;

d) garantire una gestione unitaria e complessiva dell'intervento riabilitativo (globalità),

e) realizzare il progetto terapeutico attraverso programmi selettivi e mirati, erogati tempestivamente e per il tempo necessario.
I componenti dell'equipe con formazione specifica nell'ambito delle MNINM sono rappresentati da: fisiatra, neurologo, neuropsichiatra infantile, pneumologo, foniatra, fisioterapista, terapista occupazionale, terapista della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, infermiere, logopedista, assistente sociale e psicologo. Sono previste interazioni programmate con altre figure professionali secondo specifiche necessità (ortopedico, ORL, nutrizionista, cardiologo, etc.).

STRUMENTI DI VALUTAZIONE E MONITORAGGIO

Si consiglia l'utilizzo di specifici strumenti di valutazione e monitoraggio per l'analisi dei seguenti domini:

- ***Valutazione delle funzioni residue e dei sintomi***
  - MRC per la forza
  - Valutazione ROM per le articolazioni
  - Valutazione lunghezze muscolari
  - Scala di Berg o Tinetti per l'equilibrio
  - *Visual Analogic Scale* per dolore, fatica e dispnea
  - M-FIS o FSS per la fatica
  - *Asworth* per la spasticità
- ***Valutazione delle attività e del grado di partecipazione***
  - *time walking test* per il cammino (10 mt o 6 minuts walking test)
  - *nine hole peg test* per destrezza delle mani
  - DASH per la funzionalità degli arti superiori
  - Scala di *Perry* e *Garrett* per il cammino
  - Scala di *Rankin* modificata per la valutazione della disabilità in generale
  - FIM e/o *Barthel Index*
- ***valutazione della qualità di vita***
  - SF-36, Euro-QoL
- ***Scale di Valutazione specifiche per patologia***
  - ALSFRS-r per i pazienti SLA
  - EDSS per i pazienti SM
  - North Star Ambulatory Assessment Scale (NSAAS) per i pazienti DMD deambulanti

- Scala motoria Hammersmith per i pazienti DMD non deambulanti
- ***Valutazioni delle funzioni deglutologiche*** (allegato 3a)
- ***Valutazioni neuropsicologiche***
- ***Valutazione stato psicologico del soggetto***

STRUMENTI OPERATIVI

Gli strumenti operativi in riabilitazione sono funzionali ai programmi formulati all'interno del PRI e sono necessari per raggiungere gli obiettivi specifici.
Per quanto riguarda gli aspetti clinico-funzionale dei vari ambiti i trattamenti necessari sono di seguito riportati:

- rieducazione neuromotoria
- trattamento delle problematiche respiratorie
- riabilitazione disturbi vascolari (linfodrenaggio e bendaggi)
- rieducazione disturbi sfinterici
- nursing riabilitativo
- terapia occupazionale
- scelta di ausili e tecnologie assistive per la mobilità, la postura, gli adattamenti della casa, la cura personale, la comunicazione, attraverso percorsi di valutazione svolti in equipe multidisciplinare competente (vedi allegato 3b)
- colloqui psicologici e incontri di gruppo con lo psicologo
- riabilitazione logopedica per le funzioni cognitivo-linguistiche e delle funzioni orali (voce, articolazione, deglutizione) (vedi allegato 3a)
- rieducazione delle funzioni cognitive
- trattamento medico (farmacologico, casting seriali) e/o chirurgia funzionale della spasticità e delle deformità muscolo scheletriche
- terapia del dolore (trattamento farmacologico, fisioterapico e terapia fisica)
- trattamento farmacologico dei sintomi e delle complicanze secondarie
- piani nutrizionali
- modifiche ambientali e programmi di reinserimento socio-familiare
- coinvolgimento ed educazione della famiglia e/o del caregiver rispetto all'obiettivo riabilitativo.

Le attività del team riabilitativo dovranno prevedere incontri periodici, attività di didattica e ricerca.

Dalla letteratura scientifica emergono diversi riferimenti specifici relativi al trattamento riabilitativo che si sono dimostrati efficaci nei singoli ambiti (motorio, respiratorio, del linguaggio, ecc.) e nelle diverse fasi della malattia per le principali MNINM.

Per quanto riguarda la SLA, la riabilitazione-fisioterapia deve essere adeguatamente modulata in relazione ai differenti stadi di malattia con l'obiettivo di contrastare le complicanze secondarie alla progressiva perdita di forza e all'ingravescente condizione di immobilità relative alla perdita motoneuronale e a mantenere la massima autonomia anche attraverso l'utilizzo di ausili e ortesi (*tabella, ref. bib. 8*). Allo stesso modo diversi studi hanno dimostrato anche un ruolo neuro protettivo esercitato dalla attività motoria nella SLA. In particolare è stato dimostrato nel modello sperimentale animale di SLA che l'esecuzione di un'attività fisica non affaticante con esercizi di tipo non-eccentrico si associa ad un significativo incremento della sopravvivenza rispetto ad animali sottoposti ad uno stile di vita sedentario [9]. Allo stesso modo topi sottoposti ad attività fisica intensa presentano un decorso di malattia più rapido e una riduzione della sopravvivenza rispetto ai controlli non sottoposti ad attività fisica [10]. Pochi trial clinici hanno tentato di dimostrare il ruolo dell'attività fisica nel migliorare alcuni dei sintomi della SLA e nel rallentarne la progressione. Sono stati descritti gli effetti di un'attività di resistenza moderata (esercizi attivi) in pazienti affetti da SLA probabile o definita. Dopo tre mesi di trattamento i pazienti sottoposti al programma motorio presentavano un minor peggioramento alla scala di disabilità *Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale – revised* (ALSFRS-r) e alla scala per la spasticità di *Ashworth* rispetto ai controlli [11]. Tali dati sono stati ulteriormente confermati in un recente trial randomizzato che ha valutato gli effetti degli esercizi attivi in pazienti SLA, che ricevevano un programma domiciliare di stretching o di esercizi attivi tre volte a settimana. I risultati a sei mesi dimostravano che il gruppo trattato con esercizi di resistenza mostravano punteggi della ALSFRS-r e del sottogruppo della funzione muscolare più alti rispetto al gruppo di controllo [12]. A tal proposito è stata recentemente pubblicata una revisione sistematica sul ruolo dell'attività motoria su funzione e progressione della malattia in pazienti affetti da SLA [13].

Stadi SLA	Caratteristiche cliniche	Attività per il mantenimento delle funzioni motorie	Ausili
I	Autonomia nel cammino, moderata debolezza	Esercizi moderati nei muscoli sani, esercizi attivi	Nessuno
II	Autonomia nel cammino, moderata debolezza in alcuni muscoli	Modificazioni del modo di vivere, esercizi attivi e attivi assistiti	Ortesi
III	Cammino con grave debolezza in alcuni muscoli (deglutizione, resp. Comunicazione)	Necessita di assistenza nelle attività della vita attiva; esercizi passivi, gestione dolore articolare	Ortesi: collare, molla, ortesi per arto superiore
IV	Grave ipostenia arti inferiori	Esercizi passivi nei muscoli affetti e attivi in quelli sani	Splint arti superiori, ortesi arti inferiori, carrozzina
V	Tetraplegia	Gestione dolore articolare, esercizi passivi	Ausili, ortesi
VI	Tetraplegia	Gestione dolore articolare, esercizi passivi	Ausili: mobilità, comunicazione, ventilatori, tosse, NE

La Tabella definisce delle indicazioni ritenute ancora valide per la riabilitazione-fisioterapia [8]

Per quanto riguarda specificamente la Fisioterapia e riabilitazione in altre patologie come l' atrofia muscolare spinale (SMA) e la distrofia muscolarer di Duchenne (DMD) ci sono riferimenti nelle Linee guida del *TREAT-NMD* (*Neuromuscolar Network*) [14]. Esse contengono raccomandazioni specifiche in diversi ambiti con sufficiente chiarezza, e descrivono i principali interventi. Dal momento della diagnosi, i ragazzi devono essere valutati una o due volte l'anno da clinici e terapisti (neuro-fisiatri, fisioterapisti e terapisti occupazionali) specializzati nel campo delle malattie neuromuscolari. L'intervallo di tempo tra i controlli dipende dall'età del paziente, dallo stadio della malattia e dalle sue capacità funzionali. L'obiettivo principale è mantenere l'attività muscolare e promuoverne la funzionalità.

Nel caso specifico dei pazienti affetti da SMA il trattamento ed il follow up dovrebbe essere impostato in relazione alla presentazione clinica ed allo stato funzionale dei pazienti al momento della visita, piuttosto che sulla base della classificazione clinica.

In relazione allo stato funzionale al momento della valutazione neurologica parleremo di:

- pazienti che non sono in grado di mantenere la posizione seduta in autonomia,
- pazienti che mantengono la posizione seduta in autonomia ma non la stazione eretta e la deambulazione autonoma

– pazienti deambulanti.

Per la DMD gli obiettivi del percorso riabilitativo sono condizionati dalla storia naturale della malattia e sono quelli di contrastare l’aggravamento dei segni, preservare l’autonomia, rallentare l’evoluzione negativa della malattia, mantenendo l’attività muscolare e promuovendone la funzionalità.

È necessario eseguire valutazioni quantitative e seriate nel tempo (con frequenze in funzione di rapidità evolutiva o di provvedimenti terapeutici), quali:

- esame articolare
- esame muscolare (stenia, esauribilità)
- prove a tempo (scala, cammino, alzarsi da terra)
- scale per l’attività di vita quotidiana e scale funzionali specifiche
- esami strumentali più o meno complessi (valutazione isocinetica, analisi del cammino e della postura seduta): solo in caso eccezionali (ricerca clinica)

CENTRI DI RIFERIMENTO

In base a quanto espresso nel documento e alle risorse attualmente esistenti sul territorio nazionale, si suggerisce di individuare in ogni Regione dei Centri di Riferimento per le MNINM inquadrabili come Strutture Riabilitative di Primo Livello e Strutture Riabilitative di Secondo Livello, cui le persone con MNINM afferiscono in base alla gravità della disabilità ed alle necessità riabilitative ed assistenziali.

Tali strutture devono avere almeno i seguenti **requisiti minimi comuni**:

- conoscenza e applicazione delle “Linee Guida Ministeriali per la Riabilitazione” e delle Linee Guida specifiche (ove esistenti) [8], o raccomandate a livello Ministeriale o supportate da evidenze scientifiche per il trattamento di ciascuna patologia;
- modalità di approccio di tipo interdisciplinare ed interprofessionale con elaborazione di Progetti Riabilitativi Individualizzati che garantisca prime visite, controlli e punto di ascolto;
- spazi e strutture idonee per lo svolgimento di tutte le attività;
- lavoro integrato con i Centri clinici di riferimento per la patologia seguita;
- lavoro in sinergia con le altre realtà territoriali (servizi ospedalieri e/o territoriali dell’ambito socio-sanitario), condividendo i percorsi diagnostico-terapeutici e le scelte sanitarie;
- partecipazione a network regionali o nazionali, per consentire alle persone con MNINM di essere valutate e trattate con le stesse modalità operative, fornendo supporto anche a pazienti seguiti in centri non dotati di tutti i requisiti citati;
- organizzazione assistenziale in regime ambulatoriale, domiciliare e/o di ricovero con presenza di personale sanitario come precedentemente descritto in base alla specificità delle malattie seguite.

Requisiti dei Centri di primo livello

- attuano la presa in carico di persone con MNINM a livello ambulatoriale, domiciliare e/o in regime di ricovero
- Prevedono la presenza almeno delle seguenti figure professionali: fisiatra, fisioterapista, logopedista, psicologo, assistente sociale, infermiere, terapista occupazionale, tecnico ortopedico, consulenti al bisogno (foniatra, pneumologo, neurologo, nutrizionista ed altre figure professionali atte a garantire il servizio).

I Centri di 1° livello erogano interventi di riabilitazione finalizzati a:

- Elaborare o completare il PRI avviato precedentemente per favorire il recupero o la stabilizzazione del massimo livello funzionale possibile.
- Inquadrare i soggetti dal punto di vista diagnostico funzionale con valutazioni anche domiciliari e aggiornare il PRI.
- Favorire il reinserimento del soggetto nel proprio domicilio.

I Centri di 1° livello devono dichiarare a quale centro di secondo livello fanno riferimento.

Requisiti minimi dei Centri di Alta Specialità o di Secondo Livello

- Deve essere ubicato all'interno di un presidio ospedaliero dove siano presenti competenze specialistiche di supporto alla gestione della complessità della patologia.
- Devono avere un'area intensiva e sub-intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa;
- Erogano interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di degenza ordinaria, Day Hospital e ambulatoriale.
- Prevedono la presenza delle seguenti figure professionali: fisiatra, neurologo, pneumologo, audiologo-foniatra, nutrizionista clinico, fisioterapista, logopedista, terapista occupazionale, infermiere, OSS, tecnico ortopedico, assistente sociale, psicologo

Si sottolinea come tutti i Centri di secondo livello devono garantire integrazione fra di loro e unitarietà e globalità di intervento rispetto alle esigenze della persona con MNINM attraverso un percorso personalizzato, assicurando continuità della presa in carico dalle fasi di ricovero, integrazione e supporto ai centri di primo livello e ai servizi territoriali.
I Centri di riferimento di primo livello per la riabilitazione possono essere strutture già esistenti sul territorio, costituiti da equipe di professionisti con specifica competenza nella gestione riabilitativa delle MNINM. Nel caso in cui queste strutture facciano parte dei Centri identificati per l'assistenza dei malati neuromuscolari (vedi allegato 4 del Tavolo di lavoro sui percorsi assistenziali ospedale-territorio) saranno identificati come Centri di secondo livello e saranno strutturati in modo da poter prendere in carico il paziente nella sua globalità (attività clinico-riabilitativa e attività di ricerca) mantenendo la continuità assistenziale ospedale-territorio.

TERRITORIO

Come già enunciato nell’allegato 4, la complessità clinica delle MNINM insieme alla necessità di attivare interventi mirati e rispondenti alle esigenze dei Pazienti, ha come diretta conseguenza la creazione di percorsi riabilitativi integrati tra CdR di primo e secondo livello e territorio, a livello ambulatoriale e domiciliare, tale da realizzare la presa in carico globale della persona con MNINM. Già dalle linee guida per l’attività ambulatoriale in Riabilitazione approvato dalla SIMF~~F~~ER nel dicembre 2001, emergono le criticità del sistema attuale di organizzazione delle attività ambulatoriali, in relazione all’assenza di risorse sul territorio per la presa in carico del paziente (organizzazione solo di tipo prestazionale).

Per rispondere al bisogno di salute in un’ottica di miglioramento della qualità del servizio fornito si auspica di passare da un’attività di tipo prestazionale all’attuazione di una presa in carico globale della persona con MNINM, con la realizzazione di progetti riabilitativi personalizzati in relazione al tipo di MNINM, età, grado di disabilità e coinvolgimento delle diverse funzioni. L’obiettivo sarà quello di offrire una modalità di trattamento che sia il piu’ uniforme possibile e con continuità dal CdR al territorio.

E’ necessario attuare delle strategie volte a promuovere la cooperazione degli specialisti appartenenti ai CdR con i medici del territorio. Risulta pertanto importante l’attuazione di programmi di formazione integrata (coinvolgenti operatori ospedalieri e territoriali) mirati ad implementare la conoscenza delle diverse MNINM e delle criticità ad esse connesse.

COSTI

Al presente documento si allegano due esempi di costi di struttura di ricovero e di struttura di servizio riabilitativo territoriale domiciliare (*allegato 3c*).

ALLEGATI

Vista la molteplicità delle patologia e le loro specificità, si riportano i seguenti documenti di approfondimento:

- Allegato 3a*: Problematiche riabilitative per le malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare comportanti disabilità: documento sulle necessità assistenziali nell’ambito delle funzioni deglutitoria ed articolatoria.*

- Allegato 3b: *Ausili tecnologici per persone con disabilità: Il percorso gestionale dalla valutazione al riciclo (Ass.ne GLIC, rete italiana dei Centri sugli ausili tecnologici)*
- Allegato 3c: *Esempi di costi di struttura di ricovero e di struttura di servizio riabilitativo territoriale domiciliare*
- Allegato 3d: *La lesione al midollo e l'insufficienza dei servizi per la persona con lesione al midollo spinale*
- Allegato 3e: *Proposta di integrazione al “Programma riabilitativo” per l’età evolutiva*

RIFERIMENTI BIBBLIOGRAFICI

1. http://www.who.int/classifications/icf/en/
2. Trattato di medicina riabilitativa a cura di Basaglia Nino Idelson-Gnocchi 2001
3. Maoris E, Durand MJ. Does participation in interdisciplinary work rehabilitation programme influence return to work obstacles and predictive factors? Disability and rehabilitation, 2009, 31(12): 994-1007
4. Bryant ET. Acute rehabilitation in an outcome-oriented model. In: Landrum PK, Schmidt ND, McLean A, eds. Outcome-oriented rehabilitation. Gaithersburg, Maryland 1995 Aspen: 69-93
5. Agency for Health Care Policy and Research.Post-Stroke Rehabilitation Guideline Panel.Post-Stroke Rehabilitation. Clinical Practice Guideline no. 16. Rockville, Md: US Department of Health and Human Service, Public health Service 1995; AHCPR, publication 95-0662. SIGN Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Management of patient with stroke. rehabilitation, prevention and management of complications, and discharge planning. A national clinical guideline. Guideline 64. Novembre 2002. http://www.sign.ac.uk/guidelines/published/index.html
6. http://www.catalogoaracneeditrice.eu/fmi/iwp/cgi?-db=AracneWeb&-loadframes
7. Strasser DC, Uomoto JM, Smits SJ. The interdisciplinary team and polytrauma rehabilitation: prescription for partnership. Archives of physical medicine and rehabilitation, 2008; 89(1):179-81
8. Sinaki,M: Rehabilitation. In Mulder,DW(ed . (10) The diagnosis and treatment of Amiotrofic Lateral Sclerosis.Hougton Mifflin,Boston,1980,pp169-193
9. Kaspar BK, Frost LM, Christian L, Umapathi P, Gage FH. Synergy of insulin-like growth factor-1 and exercise in amyotrophic lateral sclerosis. Ann Neurol. 2005 May;57(5):649-55.
10. Mahoney DJ, Rodriguez C, Devries M, Yasuda N, Tarnopolsky MA. Effects of high-intensity endurance exercise training in the G93A mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. Muscle Nerve 2004;29:656–662.
11. Drory VE, Goltsman E, Reznik JG, Mosek A, Korczyn AD. The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol Sci. 2001 Oct 15;191(1-2):133-7.
12. Bello-Haas VD, Florence JM, Kloos AD, Scheirbecker J, Lopate G, Hayes SM, Pioro EP, Mitsumoto H. A randomized controlled trial of resistance exercise in individuals with ALS. Neurology. 2007 Jun 5;68(23):2003-7.
13. Lui AJ, Byl NN. A systematic review of the effect of moderate intensity exercise on function and disease progression in amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol Phys Ther. 2009;33(2):68-87.
14. http://www.treat-nmd.eu/soc
15. http://www.sibasa.it/lineeintro.htm
16. Goodin DS, Frohman EM et al. Disease modifying therapies in multiple sclerosis. Report of the Therapeutics and Technology Assessment SubCommittee of the American Academy of Neurology and the MS Council for Clinical Practice-Guidelines Neurology 2002; 58:169-178.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RIABILITAZIONE

Allegato 3 - Documento sulle necessità assistenziali nell'ambito delle funzioni deglutitoria ed articolatoria per le malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare.

Problematiche riabilitative per le malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare comportanti disabilità: documento sulle necessità assistenziali nell'ambito delle funzioni comunicativo-linguistiche e delle funzioni orali.

Premessa

Il mondo della Sanità, e più in generale il settore dei servizi connessi con lo stato di salute della persona, ha conosciuto nell'ultimo decennio trasformazioni di grande rilievo dal punto di vista delle opportunità di cura e di grande impatto sul piano delle esigenze di guida delle organizzazioni deputate alla trasformazione di tali opportunità, in soluzioni tecnologiche, logistiche ed operative coerenti.
Parallelamente, molti equilibri sociali su cui erano fondate le nostre comunità, sono mutati sotto la pressione della crescita demografica e dei correlati flussi migratori, dell'innalzamento dell'età, della globalizzazione in una serie di comportamenti individuali sempre più differenziati. La stessa relazione Professionista Sanitario/Cittadino/Paziente, si è modificata in virtù di un acquisito senso di consapevolezza sul proprio diritto/dovere della Salute da parte di ogni persona sempre più informata e pronta a condividere le scelte sulle proprie cure.
La forte enfasi sul criterio di Appropriatezza, il recupero e i principi del metodo di Governo Clinico, la crescente attenzione alla gestione del rischio, l'organizzazione dei servizi in una prospettiva di reti integrate, lo sviluppo di modelli assistenziali basati sulla multidisciplinarietà e sulla continuità assistenziale, il ricorso a politiche di certificazione esterna, sono solo alcuni esempi di questa evoluzione.
Negli ultimi decenni le tecniche radiologiche di studio della deglutizione hanno dimostrato l'importanza che la deglutizione riveste nel mantenimento della salute umana, ed in particolare nella prevenzione delle polmoniti ab ingestis e della malnutrizione, particolarmente nel soggetto anziano o affetto da patologie neurologiche.
Negli anni '80, epoca della iniziale diffusione in Italia dell'interesse per le patologie della deglutizione, i foniatri ed i logopedisti, già esperti nella valutazione e nel trattamento degli organi delle vie aero-digestive superiori nell'ambito delle patologie della voce e del linguaggio, si sono trovati in una posizione privilegiata per approfondire le conoscenze e le abilità professionali riguardanti la gestione clinica della disfagia.
Lo studio delle modalità di prevenzione, valutazione e cura delle patologie della deglutizione rappresenta attualmente parte essenziale del curriculum di studi della Specializzazione in Audiologia e Foniatria e della Laurea in Logopedia.
La Federazione Italiana Logopedisti ha elaborato nel 2007 le "LINEE GUIDA SULLA GESTIONE DEL PAZIENTE DISFAGICO ADULTO IN FONIATRIA E LOGOPEDIA", approvate anche dalla Società Italiana di Foniatria e Logopedia e dal Gruppo Italiano di Studio sulla Disfagia, dalla Società Scientifica Logopedisti Italiani, che si allegano.
Peraltro per la complessità della funzione deglutitoria e le gravi conseguenze della disfagia, la gestione clinica del paziente, deve prevedere, nell'ambito delle patologie neurologiche, un approccio multidisciplinare, con il coinvolgimento, in accordo con il Neurologo curante, di diverse altre figure professionali: Fisiatra, Radiologo, Nutrizionista, Otorinolaringoiatra, Pneumologo, Fisioterapista, Terapista occupazionale e Dietista.

Obiettivo
Il presente documento ha lo scopo di integrare le Linee Guida FLI sulla gestione del paziente disfagico adulto, individuando in modo specifico le necessità assistenziali e riabilitative dei pazienti affetti da malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare. Come rilevato dal gruppo di elaborazione delle Linee Guida FLI, "gli interventi sul paziente disfagico presentano nel nostro paese un'ampia variabilità nella pratica clinica con necessità di ridurre comportamenti eterogenei o di migliorare comportamenti omogenei. La disomogeneità deriva dalla mancanza, già a livello internazionale, di riferimenti standard per la valutazione e dalla scarsa disponibilità di studi, oltre che dall'insufficiente personale qualificato nelle diverse strutture".

Aree di intervento
L'intervento dei Logopedisti e dei Foniatri, nell'ambito delle malattie neuromuscolari, si colloca nell'area delle funzioni vitali, per quanto riguarda la funzionalità deglutitoria, e nell'area cognitivo-comunicativa per quanto riguarda la Comunicazione ed il Linguaggio.

Modalità di intervento

A. Valutazione foniatrica e logopedica

1. **Esame della funzione deglutitoria:** richiede l'esecuzione di due valutazioni integrate, indispensabili per definire la presenza o meno di alterazioni della funzionalità deglutitoria, per programmare eventuali approfondimenti diagnostici e per pianificare la modalità di intervento appropriata:

a) valutazione clinica standardizzata (bedside assessment), effettuata da un professionista competente nella gestione della disfagia (di norma il logopedista) [raccomandazione 1.7 Linee Guida FLI]. La valutazione clinica riguarda l'inquadramento generale del paziente, con particolare riguardo alla raccolta dei dati anamnestici ed alla annotazione degli eventuali deficit associati, l'osservazione degli organi direttamente esplorabili, lo studio delle funzionalità orali e delle sensibilità.
b) valutazione strumentale: la videofluoroscopia (VFS) e la FEES (fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing) o valutazione endoscopica, sono entrambe metodi validi nella valutazione della disfagia. Il clinico deve valutare quale sia il più appropriato per il paziente nei diversi setting. [raccomandazione 1.11 Linee Guida FLI].

Per la semplicità di esecuzione e la non esposizione a radiazioni ionizzanti, nella pratica clinica europea viene utilizzata prevalentemente la valutazione endoscopica, rimandando ad un eventuale approfondimento diagnostico mediante VFS, se necessario. La valutazione endoscopica consente di stabilire la presenza di segni di disfagia orofaringea (ristagni, penetrazione, aspirazione) e il meccanismo/i che determinano disfagia. Tale metodica è stata del tutto recentemente standardizzata dal Gruppo Italiano Studio Disfagia, ed è in corso di pubblicazione il relativo documento a cura di A.Schindler et al., che si allega. La valutazione endoscopica viene condotta dal foniatra (o da un otorinolaringoiatra che abbia maturato una specifica competenza nello studio della deglutizione).

2. **Esame della funzione comunicativa:** la valutazione logopedica viene effettuata seguendo un protocollo che dovrà comprendere la valutazione oltre che della comunicazione e linguaggio delle seguenti funzioni:
· prassie bucco-facciali;
· prove di diadococinesia e di sequenzialità orale
· valutazione della disartria, con particolare attenzione a intelligibilità dell'eloquio e variazione di qualità di voce e linguaggio nel tempo;
· esame fonemico.

B. Intervento logopedico

L'intervento del Logopedista è da effettuarsi in modo tempestivo e coordinato. Il Logopedista interviene in merito alla gestione delle difficoltà concernenti:
· Le funzioni Comunicative;
· L'espressione verbale;
· La fonazione;
· La deglutizione;

· La respirazione;
· Il counselling;

Il percorso diagnostico – terapeutico per la gestione logopedica prevede:
· Valutazione Logopedica delle funzioni cognitivo-comunicative, linguistiche e delle funzioni orali, clinica e strumentale;
· Counselling logopedico, rivolto sia ai pazienti sia ai loro familiari, relativamente all'informazione ed alla conoscenza delle strategie preventive, ai comportamenti facilitanti o da evitare in merito alle singole problematiche;
· L'intervento riabilitativo sia diretto che indiretto;
· I controlli periodici ed il follow up.

La presa in carico logopedica comprende:
· **Counselling**: è rivolto sia al paziente sia ai suoi familiari e si basa significativamente su strategie per fornire informazioni, supportare la crisi, risolvere difficoltà e favorire il processo decisionale del paziente. E' utile far conoscere al paziente il ruolo delle diverse figure che si prenderanno cura di lui, ai familiari le informazioni che consentiranno loro di fornire assistenza portando un contributo effettivo, secondo le esigenze individuali. In particolare il Logopedista contribuisce a chiarire il significato dei sintomi al'interno del quadro clinico globale, i rischi e le difficoltà che essi comportano, le modalità di facilitazione e di compenso, le possibilità di controllo della situazione, i percorsi riabilitativi che verranno attuati. Verranno conseguentemente concordati i programmi di intervento differenziato, che prevedono dopo i momenti di colloquio, la consegna di indicazioni relative alla gestione quotidiana delle difficoltà comunicative e di deglutizione, con l'utilizzo di materiale predisposto di supporto.

· **Intervento riabilitativo**: è attuato in modo diretto e/o indiretto ed è relativo alla gestione delle funzioni comunicativo linguistiche e delle funzioni orali compromesse quali disartria, disfagia e voce. Obiettivo del trattamento è una presa in carico globale, la valenza trova il suo significato nei concetti di "Cure"- inteso come intervento sanitario specifico e di "Care"- inteso come il farsi carico dei disagi connessi allo stato di malattia e che pertanto comprende modalità di intervento aspecifico, ma più estese, che necessariamente coinvolgono il paziente, i suoi familiari, i care givers. Le funzioni oggetto della riabilitazione logopedia sono: respirazione, fonazione, articolazione, comunicazione, deglutizione. In tale ambito le proposte sono relative ai comportamenti facilitanti e alle strategie di compenso, privilegiando ottimizzazione delle abilità residue a livello funzionale. Pertanto gli obiettivi terapeutici delle relative funzioni, sono il loro mantenimento con parametri di efficacia ed efficienza.

· **Follow up**: ai 4 e 8 mesi dalla prima valutazione, vengono effettuati successivi bilanci logopedici, con ridefinizione degli obiettivi e delle modalità dell'intervento

· **Comunicazione Aumentativa Alternativa CAA**: i pazienti che necessitano di tale strumento e i loro familiari, hanno bisogno di logopedisti esperti nella Comunicazione Aumentativa Alternativa che li supportino nel mantenere vitale la loro comunicazione. Infatti la CAA dà al paziente la possibilità di mantenere la propria funzione comunicativa producendo messaggi scritti o parlati, con l'ausilio di modalità che possono andare da una bassa tecnologia (es.: tavole alfabetiche) a sistemi computerizzati ad alta tecnologia. Tenendo conto che la maggior parte di questi pazienti sono adulti, essi traggono massimo beneficio dalle tecniche di supporto e delle strategie di comunicazione aumentativa, che danno loro la possibilità di creare messaggi attraverso la scrittura per composizione. Le modalità di comunicazione possono variare a seconda dei partner comunicativi (se familiari o sconosciuti) e condizionare l'utilizzo più o meno sofisticato dei sistemi di comunicazione e le modalità tecnologiche.

Gestione multidisciplinare
La gravità delle malattie neuromuscolari ed il rapido deterioramento delle funzioni coinvolte, ne rende indispensabile una gestione integrata e coordinata in Team con il coinvolgimento, in accordo con il Neurologo curante, di diverse altre figure professionali: Fisiatra, Radiologo, Nutrizionista, Otorinolaringoiatra, Pneumologo, Fisioterapista, Terapista occupazionale e Dietista, come dimostrano le più recenti e avanzate esperienze a livello mondiale, che fornisca una rete di servizi organizzata e codificata ai

pazienti e ai loro familiari.

Collocazione dell'intervento foniatrico-logopedico nel percorso assistenziale
1. **Diagnosi:** la diagnosi neurologica, nell'ambito delle patologie neurologiche evolutive, è spesso difficile, basata su sintomi e segni clinici tipici, evidenziati da una visita specialistica neurologica o fisiatrica e da indagini elettrofisiologiche. Lo specialista può ritenere opportuna, quale indagine complementare, la valutazione della funzionalità deglutitoria ed articolatoria, da condurre secondo le modalità sopradescritte, sia per una eventuale conferma del sospetto diagnostico, che per valutare la gravità della patologia e le eventuali necessità assistenziali immediate nel campo della deglutizione/nutrizione e della comunicazione orale.
2. **Follow-up del paziente:** il soggetto affetto da patologia neurologica evolutiva deve essere sottoposto periodicamente a rivalutazione dello stato nutrizionale, della funzionalità respiratoria, della funzionalità deglutitoria e della parola, secondo una cadenza fissata dallo specialista neurologo, individualizzata in relazione alle esigenze specifiche. Gli obiettivi della collaborazione del foniatra e del logopedista al follow-up del paziente, per quanto riguarda la funzione deglutitoria, variano in relazione allo stadio della patologia:
a. garantire, accertata la assenza di deficit deglutitori, una alimentazione libera, con benefici in termini sia nutrizionali che di qualità della vita.
b. evidenziare in maniera tempestiva l'insorgenza di disfagia, per mettere in atto immediatamente modalità di compenso e prevenire polmoniti ab-ingestis.
c. monitorare la eventuale involuzione della funzionalità deglutitoria per offrire elementi utili alla decisione di posizionare la PEG, offrendo quindi la opportunità di evitarne un posizionamento precoce (riduzione del rischio di reflusso, ricaduta positiva della alimentazione per os sulla qualità della vita) o tardivo (riduzione del rischio di polmonite ab-ingestis).

La valutazione periodica della funzionalità comunicativa, condotta parallelamente a quella della deglutizione, deve garantirne al paziente il mantenimento.

Centralità del paziente
Le peculiarità del paziente affetto da malattia ad interessamento neuromuscolare, ed in particolare la frequente presenza di deficit motori, rendono necessario il convergere delle diverse figure del team multidisciplinare nel centro neurologico di riferimento. Ne consegue che il foniatra ed il logopedista dovranno recarsi dal paziente, nel Reparto ove è seguito o a domicilio, anche a costo di un maggiore dispendio di tempo. Le attrezzature necessarie alla diagnosi foniatrica ed alla valutazione ed al trattamento logopedico sono facilmente trasportabili.

Necessità assistenziali
La possibilità di creare reti di assistenza efficaci si dovrà fondare su di una cultura diffusa, aperta, sulla possibilità di creare sperimentazioni che diano risposte ai singoli problemi, sulla disponibilità dei cittadini ad accettare soluzioni anche non tradizionali ai loro bisogni al fine di apportare quel processo di ammodernamento del sistema sanitario per renderlo più coerente con le realtà oggi prevalenti.
Per offrire una assistenza adeguata alle necessità dei pazienti con malattie ad interessamento neuromuscolare, si deve prevedere , per ogni Centro di riferimento, oltre alle altre figure professionali già citate, la presenza di almeno un Medico, specialista in Audiologie e Foniatria e di almeno un Logopedista ogni 30 pazienti trattati per tali patologia
E' inoltre necessario assicurare ai pazienti il quantitativo necessario, stabilito dai Nutrizionisti e dai Dietisti afferenti ai Centri di riferimento, di alimenti per disfagici. Tali preparati, per le opportune caratteristiche reologiche e di densità, possono essere utilizzati anche da pazienti che presentano quadri lievi/moderati di disfagia neurogena.
Tale contributo, vuole contribuire, se pur in minima parte, ad aumentare la qualità professionale e, contemporaneamente, favorire la cultura e lo sviluppo di un sistema di reti capaci di erogare assistenza anche in setting alternativi ai tradizionali spazi di cura del paziente complesso.

Elaborato con il contributo della FEDERAZIONE LOGOPEDISTI ITALIANI (FLI): Dott.ssa Tiziana Rossetto, Presidente Federazione Logopedisti Italiani; Prof. Giovanni Ruoppolo, Foniatra Università degli Studi di Roma "La Sapienza"

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RIABILITAZIONE

Allegato 3b: Ausili tecnologici per persone con disabilità - Il percorso gestionale dalla valutazione al riciclo

ESTRATTO

1 introduzione

La finalità di questo studio è fornire un contributo alla definizione di possibili linee guida nell'intervento di valutazione, scelta, fornitura, manutenzione e recupero degli ausili informatici ed elettronici (dispositivi per la comunicazione, il controllo ambientale e l'accesso al PC) coinvolti nei percorsi di autonomia delle persone con disabilità.

2 La valutazione

La valutazione iniziale ha come obiettivo l'individuazione degli ausili idonei a garantire a ciascuna persona con disabilità il maggiore grado di autonomia e partecipazione.

2.1 Principi di base

Alcuni assunti di base:
· la proposta di ausili non può essere standardizzata
· Non è necessariamente vero che la soluzione più sofisticata e/o costosa sia la migliore
· C'è rischio di introdurre strumentazioni complesse inadeguate ad uno specifico setting
La valutazione è un momento di importanza decisiva, e deve essere: Rigorosa ed esaustiva, Indipendente da interessi commerciali, Competente e multidisciplinare, Tempestiva, Supportata da dispositivi per le valutazioni al domicilio dell'utente.
Per quanto sopra affermato si evidenzia quindi l'opportunità di individuare a livello regionale i centri di supporto alle valutazioni, cioè le strutture operative competenti in cui si concentrino competenze e materiali necessari, in modo da garantire valutazioni nella massima tutela dell'utenza.

2.2 Luoghi e tempi di valutazione

Nella scelta del luogo dove effettuare la valutazione, va considerata una molteplicità di fattori per decidere se operarla a **domicilio** o **presso il centro.**

3 Acquisto, personalizzazione e collaudo

E' assolutamente da sconsigliare l'acquisto di quantità di ausili in gara. E' inoltre necessario provvedere all'acquisto di tutto il sistema-ausilio da una unica azienda e curare la fase di collaudo.
Alle operazioni di carattere amministrativo si aggiungono quelle di natura tecnica:installazione e personalizzazione, training, monitoraggio e verifica, assistenza tecnica.
Alla luce delle precedenti considerazioni, si sottolinea l'importanza di un coordinamento tra i vari soggetti.

3.1 Tempi di erogazione, liste di attesa e prestiti

Nel caso di malattie con marcato carattere degenerativo con evoluzione rapida, il ritardo tra la valutazione e la consegna deve essere ridotto al minimo, poiché questo può inficiare il percorso effettuato rendendo vano l'acquisto di prodotti nel caso in cui il quadro funzionale sia nel frattempo variato.

4 Il parco ausili ed il riciclo

È necessario un parco ausili ampio, aggiornato e diversificato per le valutazioni, per garantire all'utente la massima possibilità di scelta.
Poiché la variabilità del quadro clinico rischia di rendere talvolta non più utilizzabile la soluzione individuata pochi mesi prima, al fine di razionalizzazione la spesa pubblica si rende indispensabile quindi prevedere ed attivare un percorso di riciclo degli ausili

5 Nuove Valutazioni

A causa della natura degenerativa della malattia, è possibile che dopo un certo periodo di utilizzo gli ausili individuati in un primo momento, non siano più efficaci.

6 Verifiche

Le verifiche periodiche si rendono necessarie per rafforzare a posteriori la validità delle scelte compiute nella fase della valutazione, o viceversa per modificarle con l'evidenza dei fatti.

7 Assistenza tecnica

Spesse volte gli ausili diventano una presenza irrinunciabile nella quotidianità della persona malata che grazie ad essi può salvaguardare parte della propria qualità di vita (nelle relazioni sociali, nel tempo libero,…). Una presenza che non può essere negata senza creare enormi disagi.

8 Servizi collegati

Le precedenti osservazioni sottolineano l'importanza di prevedere – unitamente all'acquisto dei dispositivi - anche la fornitura di servizi: dalla valutazione all'installazione, dall'addestramento all'assistenza tecnica, dal recupero al ricondizionamento.
Servizi di fondamentale importanza, per cui vanno individuati referenti competenti e precise modalità attuative.

9 Un sistema atto a sostenere un intervento di qualità

Una sommaria, ma realistica, **lettura della situazione a livello nazionale** restituisce queste connotazioni: sul piano tecnico non vi è sostanzialmente preparazione specifica; siamo in presenza di una mercato costituito da poche modeste aziende; sono poche le regioni che hanno provveduto ad un riconoscimento formale di centri specializzati

10 Il ruolo dei centri ausili

Nelle regioni in cui sono presenti Centri Ausili essi potrebbero ricoprire ruoli importanti in diverse fasi del processo.
· *Valutazione:* i Centri sugli ausili tecnologici potrebbero affiancare l'équipe riabilitativa e il prescrittore nella valutazione dei casi. I Centri Ausili potrebbero inoltre promuovere ed effettuare un monitoraggio.
· *Acquisizione degli ausili e gestione del parco ausili:* suggeriamo che il Centro Ausili possa essere investito del ruolo di consulente tecnico dell'istituzione acquirente.
· *Implementazione:* può essere condotta dal Centro Ausili in collaborazione con l'azienda fornitrice.

Nelle regioni in cui non sia presente un Centro Ausili In queste regioni l'intervento dei professionisti dei Servizi Sanitari può fare riferimento alle risorse tecniche indipendenti presenti sul territorio o, in assenza di queste, alle aziende fornitrici. Le Aziende sanitarie, inoltre, potrebbero organizzare brevi iniziative formative intensive destinate agli operatori dei Servizi avvalendosi di Centri competenti.

11 Conclusioni

La costituzione di questo "sistema" di attori può costituire un esempio di buona prassi, un precedente su cui basare lo sviluppo di futuri interventi nel settore degli ausili tecnologici.
Dal punto di vista dei Centri Ausili, l'attuazione delle soluzioni sopra ipotizzate comporta il fatto che il loro ruolo sia riconosciuto e valorizzato all'interno dei processi sopra descritti.

Documento elaborato con la collaborazione della Ass.ne GLIC - rete italiana dei Centri sugli ausili tecnologici (www.centriausili.it).

Allegato 3c - Esempi di costi di struttura di ricovero e di struttura di servizio riabilitativo territoriale domiciliare

Le Malattie Neuromuscolari (MNM) si collocano all'interno di un ampio spettro nosologico che può variare dalla precoce morte infantile a una normale vita adulta, da una grave disabilità giovanile a una criticità clinica per plurimi deficit funzionali (respiratorio, nutrizionale, cardiologico) ad insorgenza rapida e progressiva in qualsiasi epoca della vita di un individuo. In relazione all'espressione clinica che possono assumere nelle diverse tipologie, le MNM spesso necessitano di cure mediche multi-specialistiche e di un'alta complessità assistenziale e riabilitativa.

Di seguito sono riportati due esempi di costi di struttura di ricovero e di struttura di servizio riabilitativo territoriale domiciliare.

Struttura di ricovero

I seguenti minutaggi assistenziali e costi relativi sono riferibili ad un'Unità Operativa costituita da 20 posti letto di degenza ordinaria e 4 posti di Day Hospital.

	Personale															
	7	7,15	8,30	9,2	13,30	14	14	15	16	16,30	17,30	20,30	21,00	21,15	21-7	
CS	1	1	1	1	1	1	1									
infermiere	1	1	1	1	1	1	1									
infermiere	1	1	1	1	1	1	1									
infermiere	1	1	1	1	1	1	1									
infermiere			1	1	1	1	1	1	1							
infermiere						1	1	1	1	1	1	1	1	1		
infermiere						1	1	1	1	1	1	1	1	1		
infermiere	1	1														
infermiere	1	1														
infermiere															1	
infermiere															1	
fisioterapista			1	1	1	1	1	1								
fisioterapista			1	1	1	1	1	1	1	1						
fisioterapista				1	1	1	1	1	1	1	1					
fisioterapista			1	1	1	1	1	1	1	1	1					
fisioterapista			1	1	1	1	1	1	1							
fisioterapista			1	1	1											
fisioterapista			1	1	1	1	1	1	1	1						
OSS	1	1	1	1	1	1										
OSS	1	1	1	1	1	1										
OSS	1	1	1	1	1											
OSS						1	1	1	1	1	1	1				
OSS						1	1	1	1	1	1	1	1			
OSS			1	1	1	1	1	1	1							
N° unità	9	9	15	16	16	18	16	12	11	8	6	4	3	2	2	Totale
Min/pz	mattino							pomeriggio							notte	
	297							**115**							**60**	**472**

	Personale medico									
	8	9	10	12	14	16	17	18	20	Min/pz
Primario		1	1	1	1	1	1			22
Medico 1	1	1	1	1	1	1				19
Medico 2				1	1	1	1	1	1	22
Medico 3			1	1	1	1	1	1		22
Medico 4			1	1	1	1	1	1		19
Medico 5				1	1	1	1	1	1	22
Psicologo			1	1	1	1	1			15
	1	2	5	7	7	7	6	4	2	**141**

Numero giornate erogate annuali

	gg erogate	costo medio giornata
Giornate assistenza Degenza Ordinaria	7000	484
Accessi tot DH	965	220
Totale giornate	7965	

Dettaglio costi

	giornate erogate	costo giornata	costi generali	costi diretti	parametro valutazione costi diretti
Paziente livello 1 (subintensiva)	1750	650,41	227,96	422,45	0,50
Paziente livello 2 (diagnostici-acuti)	1050	450,32	227,96	222,36	0,20
Paziente livello 3 (riabilitazione)	4200	350,81	227,96	122,85	0,30
Giornate DH	965	220,23	120,45	99,78	

Struttura di servizio riabilitativo territoriale domiciliare

COSTI PRESTAZIONI DOMICILIARI

- Le tariffe delle prestazioni domiciliari ex art. 26 sono differenti in ogni regione.
- I presenti costi sono inerenti al 2008 nella regione Liguria (prestazioni domiciliari di fisioterapia, logopedia o terapia occupazionale pagate a EURO 52,75; visite specialistiche (fisiatriche e foniatriche) e supporto psicologico domiciliari a EURO 18,67)
- Nel 2009 le tariffe in Liguria sono state aumentate di 1,5 % (adeguamento ISTAT): le prestazioni riabilitative domiciliari sono ora di Euro 53,54 e le viste e lo supporto psicologico sono ora di Euro 18,95.

COSTI PER IL 2008 DELLE PRESTAZIONI RIABILITATIVE DOMICILIARI EROGATE DA AISM A PAZIENTI CON SLA IN UNA PROVINCIA CAMPIONE (SAVONA)

Costi calcolati sui pazienti seguiti per tutto l'anno 2008:

- Costo medio annuale/paziente = 7.335,44 euro - equivalente ad una media annuali a paziente di 144,74 prestazioni
- Costo minimo = 4.027 euro (67 prestazioni)
- Costo massimo= 11.318,14 euro (230 prestazioni)

Costi calcolati sul totale pazienti seguiti nel 2008 (comprende anche gli utenti seguiti solo per una parte dell'anno: nuovi ingressi e decessi)

- Costo medio annuale/paziente = 4.453,98 euro - equivalente ad media di prestazioni annuale a paziente di 93,36.

COSTI 2008 DELLE PRESTAZIONI RIABILITATIVE DOMICILIARI EROGATE DA AISM A PAZIENTI CON SM – STUDIO SU 165 UTENTI DOMICILIARI

Costi a carico SSR

- Costo totale riabilitazione erogata da AISM di 165 utenti domiciliari = 632.119,22 euro
- Costo medio annuale a paziente = 3.831,02 euro
- Media annuale prestazioni = 75,8 prestazioni/paziente (Fisio, TO, Logo e supporto psicologico)
- Media annuale visite fisiatriche = 3,6 visite/paziente

- Costi calcolati dei ricoveri di 6 utenti in riabilitazione o per sollievo = 38.195,2 euro
- Costo Totale Domiciliare + Ricoveri = 670.314,42 euro

Costi ipotizzati se pazienti seguiti in regime di ricovero

- 26 gg degenza/anno in riabilitazione estensiva per 165 utenti = 1.188.330 euro
- 26 gg degenza/anno in riabilitazione intensiva per 165 utenti = 1.548.690 euro

Costi aggiuntivi a carico AISM

Costo a carico AISM per prestazioni counselling infermieristico, dietista e assistente sociale = 27.482 euro equivalente a 489 prestazioni

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RIABILITAZIONE

Allegato 3d - La lesione al midollo spinale e l'insufficienza dei servizi per la persona con lesione al midollo spinale

INDICE

INTRODUZIONE

La persona con lesione al midollo spinale, in Italia, vive – o meglio, sopravvive - in condizioni difficilissime. In Italia sono oltre 80.000 le persone con lesione al midollo spinale, con 2000 nuovi casi ogni anno. La lesione al midollo spinale comporta la paraplegia (paralisi degli arti inferiori) o la tetraplegia (paralisi dei quattro arti). Nel 65% dei casi è dovuta a un trauma. Fra essi, al primo posto, ci sono gli incidenti stradali, seguiti - ed è questo un dato allarmante - dagli infortuni sul lavoro, che aumentano in maniera preoccupante.
Ma nonostante questo scenario grave, l'attenzione posta dalle Istituzioni Pubbliche al problema è ancora molto bassa. Lo testimonia un semplice fatto: nel nostro paese non esistono – o sono scarsissimi - dati epidemiologici attendibili sulla lesione midollare. Non esiste cioè un monitoraggio puntuale della patologia, delle sue cause, dei suoi esiti. Una situazione davvero paradossale e inaccettabile. I pochi dati disponibili sono forniti dagli studi dei professionisti che lavorano nelle Unità Spinali Unipolari (USU) ed in alcuni Centri di riferimento (Centri Spinali). Questa carenza determina l'impossibilità di organizzare programmi di prevenzione e sensibilizzazione e di pianificare dei servizi socio-sanitari adeguati alle reali esigenze di queste persone. Ed è per questo che la prima e fondamentale richiesta della Faip è l'istituzione dei registri regionali e del registro nazionale della lesione al midollo spinale, . Senza conoscere a fondo il fenomeno non si possono programmare adeguati

servizi per la persona con disabilità per la protezione e la promozione dei diritti umani (art, 23 Convenzione ONU).
Ma è allarme anche su un altro fronte. Si assiste sempre più ad una pericolosa frattura fra l'assistenza medica che il sistema sanitario è in grado di offrire subito dopo l'evento lesivo e la mancata presa in carico, da parte dei servizi socio sanitari, della persona a seguito della lesione midollare. Queste persone, dopo essere state salvate, ed una volta uscite – nel migliore dei casi - dalle Unità Spinali Unipolari (USU) e/o dai Centri di Riferimento, possono trovarsi a vivere una condizione di abbandono, senza avere la minima possibilità di pianificare un adeguato progetto di vita, con adeguati livelli di vita e protezione sociale (art. 28 Convenzione ONU).
Il problema non è di ordine legislativo le leggi, infatti, non mancano. I famosi progetti individuali ex art. 14 legge 328/00, che dovevano prevedere servizi dedicati alla persona con disabilità, sia sul piano scolastico, che in quello dei trasporti e del reinserimento lavorativo, sono ad oggi ancora non attivati. Inoltre occorre dare attuazione alla legge 162/98 e alla Convenzione Onu art. 19 in cui si afferma il diritto alla vita indipendente quale diritto umano fondamentale, riconoscendo alle persone con gravi limitazioni dell'autonomia la piena capacità di autodeterminazione e coerentemente la possibilità di gestire la propria assistenza personale, in pari condizioni di scelta rispetto agli altri e per una reale inclusione nella società. La mancata applicazione della legge ha delle pesanti ripercussioni nella vita quotidiana delle persone con lesione midollare.

I dati raccolti dalla Faip attraverso un questionario testimoniano che fra le persone con lesione al midollo spinale cresce moltissimo l'insoddisfazione. In particolare dopo il trauma perdono spesso il lavoro (il 17% del campione) e non vengono poi adeguatamente sostenute in progetti di riqualificazione professionale; non si sentono incluse nella società (5 persone su dieci), dove hanno enormi difficoltà nei trasporti (5 su dieci non riescono a uscire di casa da sole) e fanno tantissima fatica ad avere un minimo di autonomia. Ma soprattutto queste persone perdono la fiducia e la speranza. Il problema più grande è quindi questa frattura gravissima fra un sistema sanitario che spende risorse ingenti per salvare una vita umana, ed un sistema sociale che non assicura quei servizi che, in ultima analisi, qualificano la vita stessa, nel senso della dignità dell'esistenza.

Ma anche a fronte di una spesa ingente e di un livello qualitativamente medio buono nel Nord Italia, sul fronte dell'assistenza medica post trauma permane un forte divario con il Sud Italia. Le 10 dieci USU (Unità Spinali Unipolari) presenti in Italia sono soltanto nel Centro-Nord. A parità di investimento Nord-Sud, vi sono tantissime persone con lesione che per curarsi in maniera degna e per scongiurare il rischio delle complicazioni post lesione midollare, devono migrare al Centro - Nord o all'estero per evitare i disagi delle liste di attesa degli Ospedali generici e dei centri di riabilitazione.

Come già citato precedentemente, l'istituzione di registri regionali e nazionale consentirebbe di:

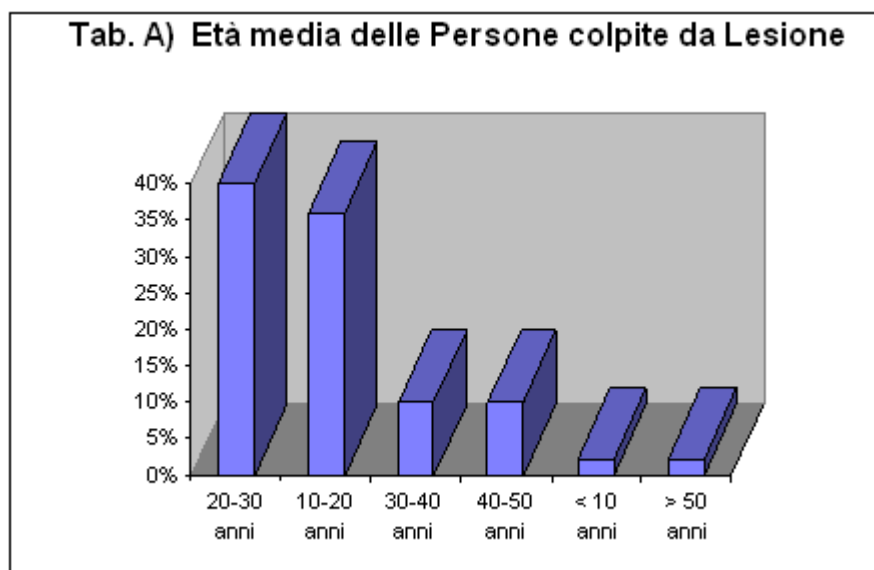
- monitorare con attenzione il fenomeno e programmare le risposte mirate;
- fornire servizi sociali adeguati a bisogni crescenti, per delle persone che, ad oggi, sono ancora in condizioni di estremo disagio e hanno diritto a progetti individuali di assistenza e percorsi per la vita indipendente attraverso l'assistenza personale autogestita;
- colmare il divario fra Nord e Sud Italia in termini di assistenza medica, sociale, riabilitativa, creando anche nel mezzogiorno d'Italia i servizi dedicati (le Unità Spinali Unipolari).
- destinare più investimenti in progetti di ricerca concreta e realistica, che sappiano tradursi in miglioramenti della qualità della vita.

1. LA LESIONE AL MIDOLLO SPINALE

1.1 COS'E' LA LESIONE AL MIDOLLO SPINALE

Il midollo spinale, situato nella colonna vertebrale, ha la funzione di trasmettere i messaggi del cervello ai nervi spinali, che a loro volta li diffondono ai muscoli, consentendo tutti i movimenti possibili e tutte le sensazioni possibili. La lesione midollare interrompe questa trasmissione. Le conseguenze - più o meno gravi in base al livello della lesione - sono la paraplegia (paralisi degli arti inferiori) e la tetraplegia (paralisi dei quattro arti). La lesione si definisce completa o incompleta in base alla conservazione parziale di alcune funzioni sensitive e/o motorie sotto il livello di lesione; al di sotto della lesione infatti sia la sensibilità sia la capacità motoria risultano compromesse. Una lesione midollare completa è irreversibile ad oggi. Le conseguenze riguardano capacità di movimento, sensibilità, controllo dell'intestino e della vescica, respirazione, temperatura, controllo della pressione sanguigna e funzione sessuale, che possono risultare totalmente o parzialmente compromessi.

1.2 I DATI SULLA LESIONE MIDOLLARE SONO SCARSI E NON AGGIORNATI: LE CARENZE DELL'ITALIA

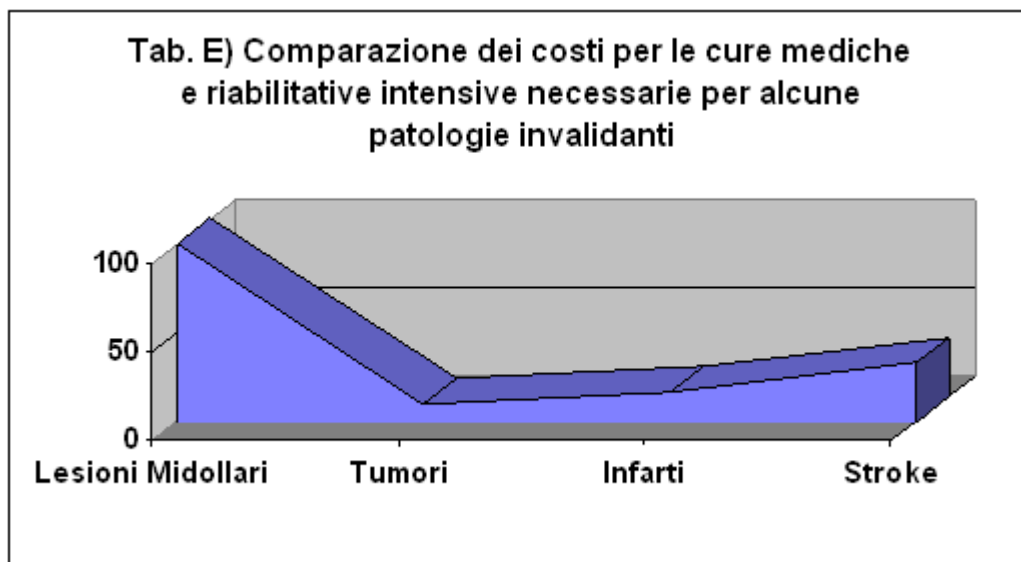
Sono in tutto circa 80.000 le persone con lesione al midollo spinale in Italia, con più di 2000 nuovi casi ogni anno, con una percentuale che va dai 18 ai 25 casi per milione di abitanti. L'80% di queste persone sono giovani, avendo un'età compresa fra i 10 e i 40 anni (tabella A).

Da uno studio eseguito dal GISEM (Gruppo Italiano Studio Epidemiologico sulle Mielolesioni), formato da operatori sanitari appartenenti a 48 strutture che si occupano di lesione al midollo spinale, si possono estrapolare alcuni dati interessanti che fotografano il "problema" lesione midollare.

Su 828 ricoveri, di cui il 47% considerati "primo ricovero" e il 53% "rientri", la maggior parte dei casi sono di origine traumatica (65%), ma risultano in continuo aumento i casi dovuti a malattie (35%)

Il 69% sono pazienti tetraplegici e il 31% paraplegici; dei pazienti traumatici considerati al primo ricovero, il 55% hanno una lesione completa.

Le cause della lesione midollare di origine traumatica riscontrate sono:
- incidenti d'auto: 36%
- cadute: 22%
- incidenti motociclistici: 12%
- incidenti sportivi: 11%
- tentato suicidio: 3%
- lesioni da arma da fuoco: 2%
- altre cause: 14%

L'eziologia delle lesioni midollari non traumatiche emerse sono di origine:
- neoplastica: 28%
- vascolare: 27%
- infiammatoria: 16%
- degenerativa: 14%
- altre cause: 13%

Un dato molto importante, e nel contempo preoccupante, è la percentuale di pazienti - 46% - che al momento del ricovero presentano complicanze per ulcere da pressione. In particolare, per quanto riguarda i pazienti al primo ricovero trasferiti dalle rianimazioni, dalle neurochirurgie o dalle ortopedie, la presenza di piaghe da decubito è sinonimo di una non corretta assistenza.
Un discorso a parte meriterebbe il capitolo "costi". Negli USA è stato stimato che i costi per le cure mediche e riabilitative intensive necessarie per le persone con lesioni al midollo spinale superino di 10 volte quelle necessarie per i tumori, di 6 volte quelle per l'infarto e di 3 volte quelle per lo stroke.

A leggere dati così circostanziati, a primo impatto, sembrerebbe che la lesione al midollo spinale sia un problema su cui le istituzioni pubbliche ripongono la massima attenzione e oggetto di un continuo monitoraggio Ma non è così. Pur essendo una della maggiori cause di disabilità, in Italia si sconta la scarsità se non addirittura la mancanza di dati epidemiologici aggiornati sulla lesione al midollo spinale. I dati diffusi in questo rapporto sono frutto dell'osservazione di molti professionisti che lavorano nelle Unità Spinali Unipolari (USU) e

nei Centri Spinali. Un vero paradosso e una grave carenza che determina l'impossibilità di organizzare programmi di prevenzione e sensibilizzazione e di pianificare dei servizi socio-sanitari adeguati alle reali esigenze di queste persone. Ed è per questo che si ritiene indispensabile l'istituzione dei registri regionali e del registro nazionale della lesione al midollo spinale.

1.3 INCIDENTI STRADALI E INFORTUNI SUL LAVORO SONO LE PRINCIPALI CAUSE DELLA LESIONE MIDOLLARE

Come risulta La maggior parte delle lesioni ha origine traumatica (65% circa). Per quanto riguarda queste ultime, la prima causa di trauma sono gli incidenti stradali, seguiti da cadute accidentali, traumi sportivi, ferite da arma da fuoco. In forte crescita, vi sono anche le lesioni dovute agli infortuni sul lavoro. In un'interessante studio condotto dalla APM (Associazione Paratetraplegici delle Marche), la percentuale delle lesioni traumatiche dovute a infortunio sul lavoro sale al secondo posto con il 17% dopo gli incidenti stradali: un dato molto allarmante.

In aumento anche le cause non traumatiche (35% circa), fra le più frequenti: le patologie di origine neoplastica (28%) e vascolare (27%), come le neoplasie intramidollari, vertebrali o delle meningi, le malformazioni vascolari midollari. Per ciò che riguarda il rapporto tra sessi in materia di lesioni al midollo spinale vediamo che nelle forme non traumatiche il rapporto uomo donna è molto differente rispetto alle forme traumatiche, nel primo caso è di 1 a 0,8, nel secondo si conferma quello di 4 a 1.

2. LA RIABILITAZIONE IN ITALIA

Obiettivo fondamentale del programma globale gestionale della persona con lesione al midollo spinale è il raggiungimento del ***massimo grado di autonomia***, compatibile con il livello della lesione, grazie al potenziamento delle capacità residue ed alla ricerca di compensi ed ausili adeguati.
Sin dagli anni 40 la Riabilitazione Globale, applicata dal Proff. Ludwig Guttman nei casi di lesione midollare, partiva dall'assunto che una persona con lesione midollare, dopo la fase di acuzie, non è più un "ammalato" bensì una persona che deve riorganizzare la propria vita attraverso percorsi riabilitativi finalizzati da una parte al raggiungimento della massima autonomia possibile e dall'altra alla definizione di un nuovo progetto di vita.
Lo sviluppo negli anni di questo approccio e l'evoluzione del modello organizzativo multidisciplinare delle Unità Spinali Unipolari hanno accompagnato le trasformazioni dei concetti e delle prassi di riabilitazione fino a giungere al "modello bio-psico-sociale" dell'ICF. Oggi la Convenzione ONU sui diritti della persona con disabilità con l'art. 26 "Abilitazione e Riabilitazione" impone agli stati parte programmi complessivi e per l'abilitazione e per la riabilitazione, in particolare nei settori della sanità, dell'occupazione, dell'istruzione e dei servizi sociali, in modo che questi servizi e programmi (a) abbiano inizio nelle fasi più precoci possibili e siano basati su una valutazione multidisciplinare dei bisogni e delle abilità di ciascuno; (b) facilitino la partecipazione e l'integrazione nella comunità e in tutti gli aspetti della società, siano volontariamente posti a disposizione delle persone con disabilità nei luoghi più vicini possibili alle proprie comunità, comprese le aree rurali.

Importanza vitale è il lavoro in team di professionisti di tipo multidisciplinare che vede coinvolti l'area medico-chirurgica, (Fisiatri, Neurochirurghi, Ortopedici, Neurorianimatori, Neurologi, Urologi ed Andrologi, Chirurghi Plastici, etc.), l'area assistenziale (Infermieri Professionali altamente specializzati), l'area funzionale (Fisioterapisti, Terapisti

occupazionali, Tecnici ortopedici, Consulenti alla pari) ed infine l'area psico-sociale (Psicologi, Neuropsichiatri, Assistenti sociali, Consulente alla pari, etc.).

Il progetto riabilitativo deve avere come obiettivo quello di favorire il ripristino della struttura della personalità della persona nella sua integrità fisica, intellettuale, psichica e sociale. Ciò significa impegnare tutti gli Specialisti ed i mezzi disponibili per ridare alla persona, per quanto possibile, la sua indipendenza personale, sociale e professionale (si veda a tal proposito il concetto di Unità Spinale Unipolare).
Una corretta revisione delle strategie riabilitative non può non tener conto delle condizioni attuali evidenziando una serie di criticità che qui di seguito vengono riportate:

- mancanza di registri epidemiologici sulla Lesione al Midollo Spinale;
- carenza di approccio multidisciplinare ed interdisciplinare;
- mancanza di Unità Spinali Unipolari e centri dedicati soprattutto al Sud Italia;
- mancanza di un progetto riabilitativo globale in considerazione dell'esistenza di Linee guida per la riabilitazione, ICF e Convenzione ONU;
- mancanza di un sistema di monitoraggio del percorso che sia comune nelle diverse realtà regionali;
- difficoltà di accesso alle prestazioni in riabilitazione per la fase di mantenimento e/o prevenzione della progressione della lesione al midollo spinale;
- criticità dei posti letto dedicati alle persone con lesioni al midollo spinale nella fase acuta;
- criticità dei posti letto dedicati per le persone con lesioni al midollo spinale stabilizzati per i follow Up e per i successivi ricoveri;
- necessità di individuare strutture, percorsi riabilitativi ed assistenziali per le persone che presentano un grado di lesione midollare alta e complessa;
- soprattutto nelle aree dove sono assenti servizi dedicati la difficoltà e poca competenza nell'individuare, valutare ed ottenere ausili; in situazioni di lesione midollare alta e complessa spesso non basta un singolo ausilio, ma può essere necessario un corredo di ausili la cui specificità varia a seconda della persone con lesione, alle attività e del contesto sociale in cui vive.
- l'ausilio è parte integrante del progetto riabilitativo, andrebbe sicuramente rivisitato da un punto di vista legislativo il DPM 332/99. La scelta di un buon ausilio contribuisce sicuramente a migliorare la qualità di vita della persona con lesione al midollo spinale perché accompagna la persona nella sua quotidianità.
- difficoltà di accesso al conseguimento delle patenti speciali e la breve durata delle stesse;
- il notevole costo economico per l'adattamento dei veicoli;
- limitate provvidenze economiche;
- la mancanza di fondi dedicati alla Legge 13/89;
- inosservanza della legge 68/99

In considerazione dei bisogni si può costruire un progetto composto da interventi appropriati ad ogni fase dell'evento traumatico, da quella iniziale a quella più avanzata. Occorre individuare criteri per valutare l'appropriatezza dell'intervento riabilitativo anche a fini preventivi e curativi.
Tali progetti riabilitativi devono necessariamente tener conto delle diverse aree funzionali compromesse: area motoria, area funzioni vitali, area cognitivo - comunicativa, area psicologica e area sociale.

Il **<u>"SISTEMA DELLA RIABILITAZIONE"</u>** deve attivare e coinvolgere le risorse territoriali sin dal momento del ricovero in un lavoro di rete che crei le sinergie capaci di realizzare il progetto e monitorarne la sua efficacia. Sarà necessario agli operatori acquisire le competenze necessarie per un lavoro cooperativo:

- potenziare le già esistenti Unità Spinali Unipolari e sollecitarne l'Istituzione nelle regioni sprovviste soprattutto al sud Italia. L'organico deve poter rispondere alle specifiche esigenze di un'alta specialità in termini quantitativi e qualitativi riferiti ad un rapporto costo/qualità competitivo con i modelli presenti in Europa;
- istituire Centri Spinali di supporto alle USU. Detti reparti saranno esclusivamente dedicati ai controlli medici e riabilitativi delle persone con lesioni al midollo spinale stabilizzate per la gestione delle principali complicanze che si possono creare nelle fasi successive all'evento acuto. Questi reparti dovranno essere inquadrati sempre nella alta specializzazione riabilitativa con un codice strettamente collegato al trattamento della persona con lesione al midollo spinale e lavorare in stretta connessione con la U.S.U. di appartenenza e con il Territorio. Potranno essere ubicate in prossimità di strutture ospedaliere con DEA di I° livello;
- costruire e rafforzare legami professionali, secondo le modalità di un lavoro in team;
- creare integrazione e comunicazione tra sistemi diversi;
- considerarsi parti di un processo che ha come metodo di lavoro la negoziazione;
- SUPPORTARE il ruolo della famiglia;
- potenziare il collegamento fra territorio, distretti, medici di medicina generale, personale scolastico e USU e/o Centri Spinali

Occorre personalizzare l'intervento riabilitativo ad personam (legge 328/2000 artt. 1-14) e per fare ciò occorre che l'analisi dei bisogni sia incentrata attentamente sulla persona con disabilità e nel caso di specie alla persona con lesione al midollo spinale in modo che si possa garantire alla stessa un ruolo da protagonista nelle scelte che la riguardano e che incidono sulla sua qualità di vita (inclusione totale). È importante favorire il diritto alla Vita Indipendente, riconoscendo alla persona con lesione al midollo spinale la capacità di autodeterminazione e la possibilità di gestire la propria assistenza personale (Legge 162/'98, art..19 Convenzione ONU).

Documento elaborato con la collaborazione: Federazione Associazioni Italiane Paratetraplegici - associazione di promozione sociale (**FAIP**)

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO RIABILITAZIONE

Allegato 3e

Linee guida del Ministro della Sanità per le attività di riabilitazione, 1998:
Proposta di integrazione del paragrafo 1.2 “Programma riabilitativo” per l’età evolutiva

In coerenza alle “Linee guida del Ministro della Sanità per le attività di riabilitazione” (GU 30 maggio 1998, n. 124), in cui fin dalla premessa viene riconosciuto che “L'età evolutiva e l'età senile nonché la patologia di ordine psichico richiedono considerazioni specifiche”, si riporta nel seguito una proposta di integrazione al paragrafo 1.2 “Programma riabilitativo” per soggetti in età evolutiva e/o giovane adulta. La proposta ripropone le principali caratteristiche al modello “Family Centred Therapy” ampiamente descritto nella più qualificata letteratura medico-scientifica del settore.

1.2.1. Programma riabilitativo in età evolutiva

La crescita del bambino e dell'adolescente con disabilità risulta ottimizzata quando il programma riabilitativo è ispirato ai seguenti principi:

a. la **centralità del bambino e della sua famiglia**, dei loro bisogni, aspettative e priorità; in particolare, la famiglia è coinvolta in tutte le decisioni che riguardano il programma riabilitativo del bambino;

b. la **collaborazione** tra professionisti e genitori, basata su **relazioni di tipo paritetico** (non gerarchico), pur riconoscendo le specifiche capacità e competenze di ciascuno; questa all’**alleanza terapeutica** rappresenta un elemento fondamentale del successo del progetto riabilitativo;

c. la **competenza dei riabilitatori**, ai quali è richiesto di saper trasferire le più moderne conoscenze scientifiche nel processo di apprendimento mediato, di operare in gruppi interdisciplinari, di cogliere le esigenze prioritarie del bambino e della famiglia e di mettersi in una relazione di aiuto;

d. la **formazione dei familiari**, al fine di garantire la loro massima **partecipazione attiva e propositiva** in tutte le fasi del processo riabilitativo, nella consapevolezza che i genitori conoscono il bambino meglio di chiunque altro e desiderano per lui le migliori opportunità di sviluppo e di qualità della vita;

e. **nessun bambino ha capacità talmente compromesse da non trarre vantaggio da una appropriata riabilitazione;** è fondamentale una costante **attenzione e valorizzazione degli aspetti positivi**, dei punti di forza e alle potenzialità del bambino e della famiglia, mirando con

ottimismo e fiducia a quello che il bambino può fare ed essere nell'ambito della sua area di sviluppo potenziale.

In particolare, è fondamentale che il programma riabilitativo presenti le seguenti caratteristiche:

- **tempestività**: il trattamento deve giungere “in tempo” per favorire, quanto più è possibile, l’evoluzione del bambino; sempre più numerose ricerche sulla plasticità neuronale mostrano infatti l’esistenza di periodi critici, trascorsi i quali le possibilità di apprendimento e di rimodellamento del sistema nervoso centrale si riducono;
- **tipologia**, **intensità** e **durata** del trattamento vanno scelti in accordo agli obiettivi del programma riabilitativo;
- gli **obiettivi immediati** e/o gli **obiettivi a breve termine**, le **misure di esito** e i relativi **tempi di verifica** sono **definiti congiuntamente ai familiari**; in questo modo si stimola anche la motivazione e la partecipazione della famiglia e dei contesti di vita del bambino al raggiungimento degli obiettivi, premessa fondamentale per il successo riabilitativo;
- **domiciliarietà**: il trattamento intensivo svolto in ambito domiciliare è essenziale per evocare tutte le potenzialità del bambino e per permettergli di generalizzare i propri apprendimenti alla vita quotidiana, fornendo così le premesse per il successo terapeutico e per la qualità di vita del bambino e della famiglia;
- **partecipazione attiva dei familiari al trattamento riabilitativo**: rappresenta uno dei principali elementi della qualità del trattamento, in quanto:
  - crea un sistema affettivo - sociale che consente un continuum tra il bambino e il processo terapeutico, riducendo il rischio di frammentazione degli interventi;
  - il bambino ha bisogno di poter contare con continuità su qualcuno in grado di decodificare segnali, linguaggi, richieste, rassicurandolo;
  - permette di generalizzare l’apprendimento del bambino alla vita quotidiana, favorendo l’adattamento al contesto per lui più significativo;
  - permette ai genitori di recuperare e perfezionare un proprio ruolo nell’educazione e nello sviluppo del figlio e di reagire ai problemi in modo ottimistico, con effetti benefici sia sui rapporti affettivi sia sulla qualità di vita dell’intero nucleo familiare;
  - rende i genitori consapevoli dei microcambiamenti del bambino e li aiuta a riconoscerli come progressi, e a partecipare creativamente al processo di crescita del figlio.
- **valutazione della qualità delle cure ricevute da parte dei genitori:** il servizio fornisce ai genitori gli strumenti per valutare la qualità percepita delle cure ricevute, così che essi possano contribuire ad identificarne i punti di forza e le criticità, in un’ottica di miglioramento continuo delle prestazioni.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO

Allegato 4 - Documento tecnico sul percorso assistenziale ospedale-territorio per le malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare comportanti disabilità

INDICE

1. Le criticità rilevabili nella maggior parte delle Regioni nella gestione delle Malattie Neurologiche ad Interessamento Neuromuscolare (MNINM)

L'esigenza di prendere in esame e mettere definitivamente a fuoco un percorso assistenziale specificamente dedicato alle persone con MNINM è strettamente collegata all'evidente impatto sociale di queste malattie e alle difficoltà crescenti che l'offerta attuale da parte del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) determina in termini di oneri assistenziali a carico delle famiglie nelle quali è presente un malato, pur con le solite eccezioni virtuose. A queste considerazioni, frutto della esperienza quotidiana di quanti, a diverso titolo, si misurano con la realtà assistenziale delle persone con MNINM, si deve aggiungere la difficoltà di coinvolgere e coordinare nel percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale le numerose figure professionali impegnate nei diversi stadi della malattia.

Se prendiamo in considerazione le segnalazioni più frequenti dei pazienti, familiari, organizzazioni di tutela, operatori sanitari, riguardanti le diverse fasi del percorso terapeutico-assistenziale e di ciò che dovrebbe configurare, nell'insieme, la presa in carico complessiva del paziente da parte del SSN, possiamo individuare altrettanti momenti e questioni sui quali intervenire per garantire risposte più adeguate e in linea con i bisogni di pazienti e familiari:

- Carente presa in carico dei pazienti affetti da MNINM da parte dei Centri nelle fasi successive alla diagnosi.
- Carente presa in carico dei pazienti da parte dei Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di libera scelta (PLS), in considerazione della non adeguata conoscenza delle patologie dei loro assistiti.
- Difficoltosa interazione tra Specialisti dei Centri di Riferimento e MMG o PLS.
- Non uniforme distribuzione a livello del territorio nazionale di Centri di alta specializzazione qualificati nella gestione dei pazienti affetti da MNINM con maggiori criticità (ad es. *pazienti in insufficienza respiratoria moderata-grave, pazienti in ventilazione meccanica invasiva, pazienti con disfagia grave e pazienti con gravi deformità scheletriche*).
- Carenze strutturali (ad es. *strumentazioni, dispositivi o figure professionali di diversa specializzazione*) dei Centri di riferimento per una gestione multidisciplinare dei pazienti con criticità crescente.
- Non adeguata coordinazione tra Centri di riferimento e strutture territoriali per il rientro del paziente al domicilio.
- Perdita di punto di riferimento per le persone con MNINM nelle fasi di transizione dall'età pediatrica all'età adulta.
- Assenza di cartella clinica condivisa tra strutture ospedaliere e territoriali.

- Assenza di programmi di assistenza domiciliare multidisciplinare per la gestione delle persone con MNINM con maggiori criticità.
- Assenza di protocolli e procedure per la gestione delle emergenze-urgenze.
- Non adeguata assistenza negli aspetti sociali dei pazienti e dei loro familiari, dovuta anche alla non coordinata suddivisione dei compiti tra ASL e Comuni.
- Non adeguata assistenza psicologica nelle diverse fasi di malattia dei pazienti e dei loro familiari.
- Non rimborsabilità da parte del SSN degli integratori alimentari o presidi nutrizionali per la disfagia (ad es. *addensanti ed acqua gelificata*), che ad oggi sono a carico delle persone con MNINM.

Affrontare le problematiche clinico-assistenziali relative alle MNINM richiede, necessariamente, una serie di considerazioni di carattere generale:

1. *Gran parte delle MNINM rientrano nel gruppo delle cosiddette Malattie Rare, con tutto ciò che ne discende*. Da un lato meno ricerca di quanto sarebbe necessario ed auspicabile, e quindi minore possibilità di godere dei frutti della ricerca scientifica e della innovazione tecnologica in termini di miglioramento della aspettativa e della qualità della vita. Dall'altro maggiore difficoltà di diagnosi e minore individuazione di modelli organizzativi di presa in carico.
2. *Le MNINM possono colpire in modo differente la qualità di vita delle persone affette compromettendo significativamente la motricità, la deglutizione, l'eloquio, il controllo sfinterico, le funzioni respiratoria e cardiaca.*
3. *La perdita progressiva di autonomia e la condizione di dipendenza dagli altri che ne deriva coesiste nella maggior parte dei casi con la conservazione delle funzioni cognitive rendendo sensibilmente più gravosa la malattia.* L'evoluzione e il progredire della patologia vengono vissuti, per alcune MNINM, come un ineluttabile avvicinamento, a tappe forzate, verso condizioni di alta criticità sino allo stato di *locked-in syndrome*.

Il presente documento si propone di offrire elementi utili allo sviluppo di programmi regionali su percorsi assistenziali ospedale-territorio per le MNINM.

2. Principi generali

La presa in carico del paziente MNINM deve necessariamente significare l'assumersi la responsabilità e l'onere organizzativo ed economico di decidere quali specifiche prestazioni diagnostiche, clinico-terapeutiche, riabilitative e assistenziali il paziente deve ricevere e di fornirle concretamente. La complessità e varietà dei quadri clinici che caratterizzano le MNINM, infatti, è affrontabile in maniera efficace ed efficiente se improntata ai seguenti principi generali:

A. l'interazione fra i diversi problemi funzionali associata alla interazione con l'ambiente fisico determina l'appropriatezza di una specifica tipologia di intervento per le varie fasi della malattia. Pertanto il percorso assistenziale della persona affetta da MNINM si caratterizza per la sua complessità e la diversificazione della intensità degli interventi in relazione al tipo di patologia, alla evoluzione della malattia, alla progressiva perdita di funzioni e di autonomia, all'evenienza di complicanze e al contesto familiare, sociale e ambientale. Per queste ragioni è indispensabile individuare con chiarezza le diverse criticità delle suddette patologie e gli interventi da mettere in campo in relazione ad esse.

B. La continuità assistenziale si basa sulla consapevolezza che per il singolo paziente sono fondamentali:
   - l'integrazione degli interventi per uno stesso soggetto, tali da non risultare frammentati e incongruenti fra loro, ma flussi di un processo unitario e condiviso di presa in carico;
   - il coordinamento fra soggetti, strutture e servizi, secondo la modalità di rete e di presa in carico globale.

   La continuità assistenziale quindi si fonda sulla previsione che il *case manager* (come definito di seguito), i servizi sanitari di qualunque livello che attuano gli interventi necessari alla situazione della persona, le unità di valutazione multidimensionale della disabilità (es. UVH, UVM, etc.) e/o i servizi sociali di zona/ambito socio-sanitario della persona si coordinino e collaborino fra loro.

C. La centralità e l'unitarietà della persona rappresentano elementi imprescindibili per l'organizzazione dell'intervento assistenziale.

Sono quindi fondamentali protocolli operativi di presa in carico di persone affette da MNINM fra i diversi servizi sanitari:

- U.O. di Neurologia per la diagnosi e cura
- Centri di riferimento ad alta specialità

– Centri e servizi riabilitativi di primo e secondo livello
– Aziende Sanitarie Ospedaliere e Aziende Sanitarie Locali (ASL)
– Medici di Medicina Generale (MMG) e Pediatri di Libera Scelta (PLS).

Protocolli operativi sono inoltre fondamentali fra i servizi sanitari di cui sopra ed i servizi socio-sanitari e sociali di Distretto e di ambito sia sociale che sanitario, come articolati dalle singole Regioni (es. ADI, strutture residenziali es. RSA, RSD, unità di valutazione multidimensionali per la presa in carico delle persone disabili e Punti Unici di Accesso dove esistenti, etc.).

I protocolli devono definire almeno:

- i destinatari degli interventi;
- i criteri della presa in carico;
- le rispettive competenze e carichi assistenziali di ciascun servizio rispetto alla situazione di presa in carico;
- le modalità operative d'interazione fra i servizi competenti alla presa in carico di quel determinato soggetto.

4. Stima del bisogno assistenziale

Per stimare l'utenza potenziale di persone con MNINM possono essere considerate le seguenti fonti:

- lo studio italiano basato sui dati raccolti dal registro Piemonte Valle d'Aosta per la SLA (PARALS) che ha evidenziato un'incidenza media di 2.9 casi/100.000 ab. ed un tasso di prevalenza di 7.9 casi/100.000 ab. (Chiò A et al., *Neurology* 2009; 72:725-731)
- lo studio statunitense che ha evidenziato una prevalenza alla nascita per Distrofia muscolare di Duchenne di 1 caso su 3.500 (2.9 per 10.000) maschi nati e per la Becker di 1 caso su 18.518 (0.5 per 10.000) maschi nati. Inoltre la prevalenza generale al Gennaio 2007 è risultata pari a 1.3–1.8 per 10.000 maschi tra i 5 e i 24 anni (*Morbidity and Mortality Weekly Report* - www.cdc.gov/mmwr - 2009;58: 40)
- lo studio italiano sulla Provincia di Bologna che ha evidenziato un'incidenza media per l'Atrofia Muscolare Spinale di 11.2 casi/100.000 ab. ed una prevalenza di 6.5 casi /100.000 ab. (Merlini L et al., Neuromuscul Disord. 1992;2:197-200)

- lo studio europeo sulla Sclerosi Multipla che ha evidenziato un'incidenza media di 6.8 casi/100.000 ab. ed un tasso di prevalenza per l'Italia compreso tra 40 e 70 casi / 100.000 ab. (Pugliatti M et al., *Eur J Neurol* 2006, 13: 700–722)

I suddetti dati complessivamente confermano un numero di persone con MNINM elevato, caratterizzate da bisogni complessi e necessità di risposte integrate multidisciplinari ed interistituzionali.

Attualmente, in Italia, nella maggior parte dei casi, l'assistenza alle persone con MNINM è erogata in regime di ricovero ospedaliero (ordinario e Day Hospital) in reparti per acuti, di neuroriabilitazione o intensivi. Se a domicilio, la gestione spesso ricade per gran parte sulla famiglia e sui MMG / PLS, e questa condizione è spesso fonte di disagio sia per il paziente sia per le persone che gravitano attorno a quest'ultimo.

5. Proposte attuative

Tempistica

La complessità clinica delle MNINM insieme alla necessità di attivare interventi mirati e rispondenti alle esigenze dei pazienti ha come diretta conseguenza la creazione di percorsi assistenziali in grado di rispondere tempestivamente nelle varie condizioni della malattia.

Come precedentemente indicato per molte MNINM il fattore tempo rappresenta un elemento critico al fine di attivare i percorsi adeguati per la ***definizione diagnostica*** e la corretta presa in carico della persona. La possibilità di arrivare ad una corretta diagnosi in tempi relativamente brevi consente di anticipare gli interventi terapeutici necessari. A tal proposito appare critica l'individuazione di ***Centri di Riferimento*** (CdR) ad alta specialità, con personale multidisciplinare opportunamente formato e dedicato alla cura di questi pazienti, cui indirizzare coloro che presentano quadri clinici compatibili con la diagnosi di MNINM per l'attivazione del percorso di cura.

Nell'ottica di una presa in carico globale della persona con MNINM a livello territoriale, è necessario inoltre realizzare delle strategie volte a promuovere la cooperazione degli specialisti appartenenti ai CdR con i medici del territorio. Risulta pertanto importante l'attuazione di ***programmi di formazione integrata*** (coinvolgenti operatori ospedalieri e territoriali) mirati ad implementare la conoscenza delle diverse MNINM e delle criticità ad esse connesse.

Un corretto programma di formazione dei medici del territorio consentirà di intervenire tempestivamente e opportunamente nei confronti delle persone con MNINM e di indirizzarle ai servizi specifici per la diagnosi, la cura e la loro presa in carico, riducendo l'impatto della disabilità ed i costi sociali derivati.

Altro passo critico, una volta definita e certificata la diagnosi, è rappresentato dal riconoscimento dell'invalidità civile in tempi brevi, condizione fondamentale per l'ottenimento dei diritti e benefici di Legge relativi alla specifica patologia. In tale contesto l'accertamento dell'invalidità civile costituisce un'attività di particolare interesse socio-sanitario, inclusa nei Livelli Essenziali di Assistenza. Per quanto riguarda le proposte per semplificare i percorsi di riconoscimento dell'invalidità civile e del grado di handicap per tutte le MNINM si rimanda all'allegato 1.

Infine, in relazione al rapido progredire di alcune delle MNINM è necessario instaurare dei percorsi agevolati che consentano la ***tempestiva erogazione degli ausili*** necessari a compensare le difficoltà ingravescenti dei pazienti. A tal proposito, sono formulate le seguenti proposte:

- i Centri di riferimento ed i Centri riabilitativi si coordinino in maniera sistematica fra loro, con le Aziende Sanitarie Locali ed in particolare con Dipartimenti, Unità operative e servizi di protesi ed ausili, in base a protocolli operativi condivisi e in linea con quanto definito dall'allegato 3 sulla riabilitazione, con tempi di erogazione degli ausili definiti e compatibili con la rapida evoluzione di alcune MNINM.
- la creazione di portali *on line* che possano mettere in diretta relazione Centri di riferimento, Centri di diagnosi e cura, Unità di Valutazione Multidisciplinare, ASL (ufficio protesi);
- il controllo da parte degli organi regionali sul rispetto da parte delle ASL dei tempi di assegnazione prefissati, con possibilità di segnalazione da parte dei singoli pazienti del non rispetto della tempistica.

Uno strumento per migliorare la tempistica del percorso di cura delle persone con MNINM potrebbe essere costituito dal collegamento telematico tra i CdR, le ASL, i medici del territorio (MMG e PLS) e i servizi socio-assistenziali. Questa realizzazione potrà prevenire situazioni difficili e consentirà alle strutture sanitarie regionali di concordare tra loro tutte le iniziative necessarie ed opportune per percorsi terapeutici virtuosi e di facile gestione sociosanitaria.

Centri di Riferimento per le MNINM.

I percorsi assistenziali per questa tipologia di malattie richiedono prestazioni diversificate in relazione alla condizione della persona con MNINM, alle funzioni vitali coinvolte e al grado di compromissione delle stesse. Alcune prestazioni, quelle a più alto livello di complessità, non richiedono volumi di attività particolarmente elevati, ma comportano l'utilizzo di tecnologie non usuali. Le esperienze attualmente in corso a livello nazionale ed internazionale suggeriscono, come risposta alle esigenze assistenziali delle persone con MNINM, l'attivazione di **Centri di Riferimento** (**CdR**) dedicati, con personale debitamente formato per la gestione multidisciplinare e interdisciplinare del Paziente. A tal proposito il percorso di cura realizzato dai CdR deve essere fondato sull'approccio globale alla persona, che venga incontro alle diverse esigenze e alle sue difficoltà di spostamento secondarie alla disabilità.

Come descritto nell'allegato 3 sulla riabilitazione in relazione ai requisiti minimi specifici per livello assistenziale e tenendo conto della normativa di riferimento sulle malattie rare (Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n.279) è possibile distinguere due tipi di CdR:

1) CdR di primo livello
   - attuano la presa in carico di pazienti a livello ambulatoriale e/o in regime di ricovero
   - prevedono la presenza almeno delle seguenti figure professionali: neurologo, fisiatra o figura equipollente, fisioterapista, logopedista, psicologo, assistente sociale, infermiere, terapista occupazionale, tecnico ortopedico e consulenti al bisogno (foniatra, pneumologo, nutrizionista clinico ed altre figure professionali atte a garantire il servizio)
   - possono erogare interventi di riabilitazione finalizzati a:
     - elaborare o completare il Piano Riabilitativo Individuale (PRI) avviato precedentemente, per favorire il recupero o la stabilizzazione del massimo livello funzionale possibile;
     - inquadrare i soggetti dal punto di vista diagnostico funzionale con valutazioni anche domiciliari e aggiornare il PRI;
     - favorire il reinserimento del soggetto nel proprio domicilio
   - dichiarano a quale CdR di secondo livello fanno riferimento.

2) CdR di secondo livello (**Alta Specialità**)
   - devono essere ubicati all'interno di un presidio ospedaliero dove siano presenti competenze specialistiche di supporto alla gestione della complessità della patologia
   - devono avere un'area intensiva o sub-intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa

- erogano interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di degenza ordinaria, Day Hospital e ambulatoriale
- prevedono la presenza delle seguenti figure professionali: fisiatra, neurologo, pneumologo, audiologo-foniatra, nutrizionista clinico, dietista, fisioterapista, logopedista, terapista occupazionale, infermiere, OSS, tecnico ortopedico, assistente sociale, psicologo.

Si sottolinea come tutti i CdR di secondo livello devono garantire integrazione fra di loro e unitarietà e globalità di intervento rispetto alle esigenze della persona con MNINM attraverso un percorso personalizzato, assicurando sia continuità della presa in carico sin dalle fasi di ricovero, sia integrazione/supporto ai CdR di primo livello e ai servizi territoriali.

La persona con MNINM potrà, secondo necessità, accedere ai Centri di I e II livello in base ai bisogni ed alla situazione sanitaria specifica. A tal proposito è indispensabile la creazione di una rete che possa consentire la diretta interazione tra i diversi CdR di II livello e tra questi e i CdR di I livello.

È necessario che all'atto della diagnosi i CdR analizzino il complesso delle funzionalità e i bisogni assistenziali della persona con MNINM e predispongano una proposta di protocollo di assistenza individuale (PAI) che definisca gli interventi utili per quella persona anche nelle fasi successive al ricovero. Nel momento in cui si attiva il percorso di assistenza domiciliare, il Servizio di cure domiciliari o il Direttore del distretto dovranno organizzare e mettere a disposizione le risorse disponibili per l'attuazione del programma di presa in carico (MMG e PLS, medici specialisti a supporto, infermieri, terapisti della riabilitazione, psicologi, dietisti, ecc.), che potrà anche essere rivisto o rimodulato, assumendosene la responsabilità sia clinica che di utilizzo delle risorse.

Infine è importante sottolineare che l'ospedalizzazione delle persone con MNINM va ridotta al minimo indispensabile, individuando preventivamente all'interno del percorso assistenziale completo le fasi nelle quali è appropriato il ricovero ordinario, garantendo la gestione adeguata di tutte le altre a domicilio o in luoghi residenziali.

Per quanto riguarda il supporto psicologico, l'attività dei CdR dovrebbe prevedere degli interventi nei confronti di aspetti critici associati alle MNINM:

1. *Il momento della Diagnosi e dei primi momenti di consapevolezza del malato e della sua famiglia.* La comunicazione della Diagnosi è il primo fondamentale "atto terapeutico" per evitare la negazione e l'affermarsi di sentimenti di depressione e di abbandono, disfunzionali alla cura futura. Il supporto psicologico è rivolto sia ai familiari che al malato con l'obiettivo di

contenere il dolore lasciandolo fluire con partecipazione e comprensione in modo da aprire la strada alle domande più o meno esplicite che si manifesteranno. In questo momento lo psicologo affianca il medico e favorisce la prima “elaborazione” dell’angoscia nel malato e nei suoi familiari, con un intervento non intrusivo, ma esclusivamente contenitivo. Successivamente alla comunicazione della diagnosi potranno esserci altri momenti di ascolto e rielaborazione dello Psicologo con l’obiettivo di offrire un sostegno e di preparare il “ritorno a casa” del malato ed i successivi interventi di carattere curativo, assistenziale e psicologico.

2. *Il sostegno degli operatori sanitari*, che sono chiamati a lavorare in casi dove non c’è evoluzione e guarigione e dove il sentimento che si “respira” è essenzialmente carico di angoscia, dolore, paura e spesso rabbia. Il logoramento degli operatori sanitari in queste condizioni è essenzialmente stress professionale e può condurre verso episodi di *acting out* o *burn out*.

La rete per le persone con MNINM.

Deve essere garantita e definita una funzione di raccordo, coordinamento e tutoraggio per la presa in carico della persona con MNIMN, basata sulla promozione dell’integrazione degli interventi tra ASL, CdR ad alta complessità, U.O. di Neurologia per la diagnosi e cura, servizi di riabilitazione, servizi ospedalieri, servizi territoriali socio-assistenziali e sanitari, promuovendo risposte più efficaci per i bisogni dei pazienti. Primo elemento essenziale è la presenza di un’*équipe multidisciplinare territoriale* che metta in atto la presa in carico del soggetto e le cui funzioni (anche in termini di coordinamento, supervisione, guida e controllo del lavoro. etc.) devono essere disciplinate da specifici provvedimenti regionali.

Le attività necessarie dell’*équipe multidisciplinare territoriale* dovrebbero essere:

- l’attivazione di protocolli individuali di assistenza su indicazione dei centri di diagnosi e cura o dei CdR ad alta complessità assistenziale e dei servizi anche riabilitativi e territoriali che seguono la persona, condivisi fra i soggetti della presa in carico.
- la facilitazione dei percorsi di accesso ai diversi punti della rete assistenziale di volta in volta coinvolti e ai servizi dedicati alla fornitura di presidi, protesi ed ausili;
- l’interfaccia più semplice, agile e meno burocratica possibile tra la persona affetta da MNINM e i suoi familiari e gli uffici della Pubblica Amministrazione;

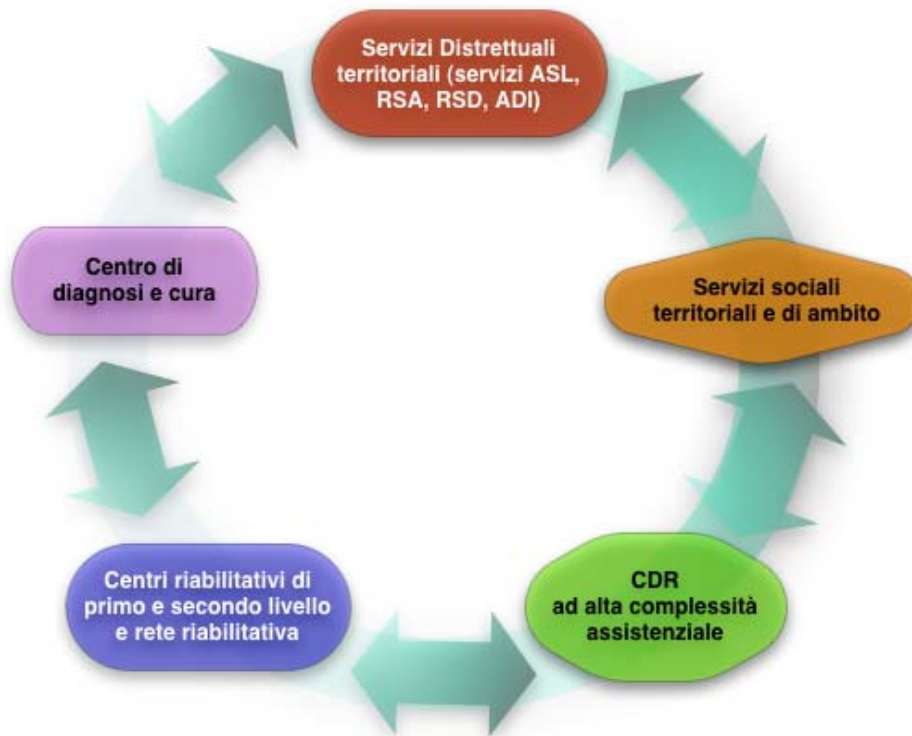
L'équipe, dovrà avvalersi di vari operatori con diversi ruoli e funzioni, come: il Direttore Sanitario delle strutture e aziende necessarie e competenti nella presa in carico del singolo soggetto o un suo delegato (dirigente medico); il case manager; i referenti del caso che dovranno chiaramente essere indicati da ciascun soggetto/ente coinvolto nella presa in carico (ad esempio assistente sociale, referente servizio ADI, MMG, PLS, etc.). L'equipe dovrà gestire e condividere con gli altri servizi implicati il PAI della persona con MNINM.

Per la presa in carico sanitaria del paziente si considera indispensabile l'istituzione formale del *case manager* rappresentato da un operatore del servizio che sta intervenendo più specificatamente in relazione ai bisogni ed al momento della malattia.

Il raccordo tra la rete per le MNINM come sopra delineata ed i servizi sociali territoriali per la pianificazione delle attività socio-assistenziali è garantito dal coinvolgimento dell'assistente sociale del Comune nella funzione distrettuale di cui sopra e/o dal coinvolgimento del case manager insieme ai referenti dei servizi presenti a livello territoriale.

Il *caregiver* è un familiare o un convivente, che svolge una funzione di assistenza diretta. E' importante che chi ha la responsabilità della presa in carico della persona con MNINM individui precocemente la persona che assumerà questo ruolo, valutandone capacità e competenze, perché la sua funzione nella realizzazione del PAI può essere rilevante.

Dovranno essere previsti protocolli operativi specifici per le emergenze sanitarie e socio-sanitarie delle persone con MNINM.

SCHEMA DEI SOGGETTI DELLA RETE DELLE MNINM.

<u>Assistenza domiciliare multidisciplinare</u>

Il Piano Sanitario Nazionale (PSN) prevede la promozione di una rete integrata di servizi sanitari e sociali per l'assistenza ai malati cronici e particolarmente vulnerabili attraverso il miglioramento e la diversificazione delle strutture sanitarie al fine di perseguire il miglioramento della qualità di vita delle persone disabili e dei loro familiari. Attualmente la complessità dei bisogni e dei percorsi assistenziali delle persone con MNINM si misura con interventi che nella gran parte del Paese sono frammentati, parcellizzati e dispersi in una quantità di articolazioni e servizi (centri per l'assistenza domiciliare, servizi autorizzativi dell'area della medicina generale, servizi protesi ed ausili, medicina legale, servizi farmaceutici territoriali, servizi sociali del Comune, etc.). Non sempre il territorio è in grado, inoltre, di assicurare strutture intermedie capaci di fornire prestazioni residenziali alternative al domicilio. La problematicità e l'elevata intensità assistenziale richiesta da alcune delle MNINM è determinata dalla instabilità clinica, dalla presenza di sintomi di difficile controllo, dalla necessità di un supporto sostanziale per la famiglia e/o il caregiver. Altro elemento da tenere presente è rappresentato dal fatto che nelle MNINM caratterizzate dalla necessità di assistenza per lo svolgimento delle normali attività di vita quotidiana il domicilio rappresenta il luogo di elezione per l'assistenza per la gran parte del decorso della malattia. Alla luce di queste

considerazioni e al fine di dare attuazione al PSN, nonché di uniformare su tutto il territorio nazionale l'approccio e la cura dei Pazienti affetti da MNINM, le Regioni e le Province autonome possono predisporre progetti finalizzati a realizzare o potenziare percorsi assistenziali domiciliari che consentano una presa in carico globale della persona affetta e dei suoi familiari.

L'approccio per la creazione di tali percorsi non può che basarsi sulla modularità e flessibilità, che può essere garantita solo in presenza di una regia unitaria, quale la suddetta *équipe multidisciplinare* territoriale, e di una attenzione effettiva per la capacità di coniugare standard di qualità e personalizzazione delle risposte offerte. La valutazione multidimensionale del bisogno rappresenta la fase iniziale e prioritaria per la definizione di un progetto socio-sanitario personalizzato, con la relativa presa in carico della persona con MNINM. Essa è effettuata dall'equipe multiprofessionale che ha il compito di stabilire il bisogno socio-sanitario complesso. Come sopra menzionato, l'equipe dovrà essere presente in ogni ambito distrettuale e può essere integrata di volta in volta da altre figure professionali (tra cui neurologo/neuropsichiatra infantile, pneumologo, fisiatra, nutrizionista clinico, terapista della riabilitazione, terapista occupazionale, dietista, psicologo, ecc) per garantire un approccio multidisciplinare alla persona con MNINM.

Inoltre l'equipe ha il compito di informare i familiari sui servizi territoriali forniti con specifica "carta dei servizi", identifica il *case-manager* (infermiere), forma i familiari e il *caregiver*.

Il PAI sarà costituito da un documento scritto e sottoscritto dalle parti interessate (persona con MNINM, familiari e figure professionali coinvolte nell'assistenza) e deve prevedere, oltre alla sua applicazione, i seguenti elementi:

- dati identificativi della persona con MNINM
- esito della valutazione multidimensionale con esplicitazione dei bisogni assistenziali
- definizione degli obiettivi di assistenza e delle azioni da intraprendere
- cronoprogramma degli interventi
- elenco dei servizi attivati e attribuzione delle responsabilità per gli specifici segmenti assistenziali
- indicatori per il monitoraggio e la valutazione dell'assistenza.

Il Distretto fornisce ausili e sussidi ritenuti indispensabili dall'equipe e prescritti dal servizio riabilitativo di competenza. La valutazione dei bisogni deve essere ripetuta almeno ogni 3 mesi e in

occasione di eventi particolari, quali aggravamento delle condizioni cliniche o rientro da ricovero ospedaliero. Ciò non solo al fine di aggiornare il PAI, ma anche di permettere un follow-up specifico e personalizzato con raccolta di dati gestiti, ove possibile, attraverso programmi informatizzati.

Il *case manager* ha un ruolo rilevante della pratica clinica avanzata. Per lo svolgimento di questo ruolo deve essere richiesta una competenza specifica nella gestione delle problematiche cliniche e sociali delle persone con MNINM, derivante da programmi di formazione *ad hoc*.

Il case manager:

- si occupa della presa in carico delle persone con MNINM;

- partecipa alla definizione del PAI;

- lavora in collaborazione con gli altri componenti dell'equipe;

- si occupa della facilitazione dei percorsi di accesso ai diversi punti della rete assistenziale di volta in volta coinvolti;

- rappresenta, in collaborazione con l'assistente sociale, l'interfaccia più semplice, agile e meno burocratica possibile tra la persona con MNINM e i suoi familiari e gli uffici della Pubblica Amministrazione;

- costituisce il raccordo tra i CdR e MMG / PLS.

Il *case manager* deve pertanto coordinare l'assistenza lungo un continuum che va dall'ammissione al follow-up a domicilio del paziente dopo la dimissione. Il case manager deve seguire direttamente il paziente nei diversi contesti e coordinare le informazioni sugli aspetti clinici e sociali rendendole disponibili a tutti gli operatori coinvolti. Egli contribuisce a migliorare la qualità di vita del paziente che affronta l'esperienza della malattia, rilevandone e sviluppandone le capacità residue al fine di aumentarne l'autonomia ed evidenziandone i bisogni secondo un ordine di priorità.

Per i pazienti in ventilazione non invasiva prolungata (> 16 h die) e per i pazienti in tracheotomia è auspicabile l'attuazione di protocolli di Telesorveglianza sia per il monitoraggio dei parametri ventilatori sia per la gestione dell'ingombro bronchiale con reperibilità di un medico specialista 24 ore die, 7 giorni/settimana. In uno studio italiano tale approccio infatti ha già dimostrato di ridurre il tasso di ospedalizzazione, il numero di chiamate urgenti e le complicanze acute di pazienti affetti da malattie respiratorie croniche (Vitacca M et al., Eur Respir J. 2009;33:411-489)

Come precedentemente esposto, anche nella presa in carico territoriale il ruolo del supporto psicologico integrato con gli altri interventi rappresenta un'esigenza importante per la corretta gestione del Paziente una volta rientrato nel suo contesto familiare. Dovranno quindi essere previsti specifici protocolli per il supporto psicologico anche nei suoi vari sviluppi – es. anche di presa in carico terapeutica - per le persone affette da MNINM, che garantiscano la prosecuzione di un rapporto terapeutico, là dove fosse necessario, in continuità ospedale-territorio.

Uno strumento già in uso in alcune realtà regionali e dedicato ad altre patologie è rappresentato dal cosidetto "*budget di salute*". Tale investimento per la gestione delle risorse economiche, professionali e umane è finalizzato ad innescare un processo volto a ridare ad una persona, un funzionamento sociale accettabile, alla cui produzione partecipano il paziente stesso, la sua famiglia e la sua comunità ed è legato alla messa in atto di un progetto terapeutico riabilitativo individuale definito. Esso è finalizzato alla creazione di percorsi abilitativi individuali nelle aree (corrispondenti al tempo stesso ai principali determinanti sociali della salute e a diritti di cittadinanza costituzionalmente garantiti): apprendimento / espressività, formazione / lavoro, casa / habitat sociale, affettività / socialità. Attualmente i destinatari di tali interventi sono i cittadini in condizioni di disabilità sociale concomitante o conseguente a patologie psichiche o fisiche a decorso protratto e potenzialmente ingravescente, o a stati di grave rischio e vulnerabilità per la salute. In tale senso, la sperimentazione del "budget di salute" per le persone con MNINM può agevolare la pianificazione strategica valorizzando l'integrazione fra politiche sanitarie e sociali e creando le condizioni per un rapporto di cogestione dei progetti personalizzati fra azienda sanitaria e compagini sociali appartenenti al terzo settore. L'assegnazione alle persone di un budget di salute non fa decadere, ma integra la presa in carico degli utenti da parte delle UU.OO. competenti del Servizio Pubblico, che si esplica attraverso tutte le attività necessarie a garantire i livelli essenziali di assistenza sanitaria.

Nutrizione

Con il progredire della malattia è possibile documentare nella maggior parte delle MNINM alterazioni nutrizionali secondarie a diverse fattori (allegato 2):

- postura alterata con difficoltà mantenere la posizione seduta ed il capo in posizione verticale;
- disturbi della deglutizione, con progressivo deterioramento dello stato di nutrizione e di idratazione
- ipercatabolismo (come ad es. nella SLA)

- malnutrizione legata dieta, spesso inadeguata e costituita da cibi ricchi di grassi o cibi pronti, che può favorire una condizione di obesità in alcune forme di MNINM.

La variabilità di esordio e di evoluzione che differenzia le MNINM rende necessaria una sorveglianza dello stato metabolico-nutrizionale delle persone affette a partire dal momento della diagnosi di malattia e non dal momento della comparsa dei segni di malnutrizione, come già proposto per il paziente affetto da patologia neoplastica. Fondamentali, in questa valutazione, l'approccio multidisciplinare e la presa in carico della persona affetta da MNINM da parte del CdR che stabilirà, di volta in volta, l'iter di supporto metabolico-nutrizionale più adeguato in integrazione con le Unità Operative di Nutrizione Artificiale Domiciliare (UONAD).

In base alle condizioni dello stato nutrizionale e alla presenza/gravità della disfagia, il paziente potrà ricevere la prescrizione di un adeguato supporto nutrizionale che potrà compendiarsi in: 1) dieta naturale per os; 2) dieta per os modificata o integrata con supplementi nutrizionali, modulari o completi e/o con addensanti per aumentare la consistenza dei cibi, e bevande gelificate; 3) nutrizione artificiale domiciliare, in genere di tipo enterale (NED).

Nei pazienti disfagici e con iniziali segni di malnutrizione, l'alimentazione naturale deve essere integrata da supplementi nutrizionali orali per ottimizzare gli apporti di macronutrienti, da addensanti per alimenti ed acque gelificate per favorire la deglutizione dei liquidi. In relazione alla indispensabilità di tali prodotti per garantire un accettabile stato nutrizionale è necessario garantire la fornitura gratuita di questi prodotti da parte del SSN ai pazienti affetti da MNINM.

Formazione

L'eterogeneità delle MNINM, l'ampia distribuzione e la complessità di gestione, pongono alcuni problemi sulla modalità di fornire formazione nelle MNINM. A tal fine, è necessario promuovere iniziative volte a incentivare programmi di formazione dedicati alle MNINM coordinati dai CdR e coinvolgenti i medici del territorio e tutti gli operatori coinvolti nel percorso di cura dei pazienti. La condivisione di programmi, obiettivi e modalità di gestione, fra il personale esperto nella cura dei pazienti MNINM ed i professionisti di tutta la rete, diventa lo strumento insostituibile per un'immediata ricaduta sulla qualità dell'assistenza e quindi della vita del paziente e della sua famiglia.

Si ritiene, inoltre, essenziale realizzare una vera sinergia tra CdR e medici del territorio con le seguenti modalità:

- Collaborare con le strutture centrali e/o periferiche dei medici del territorio per diffondere e divulgare fra i MMG e PLS materiale informativo appositamente realizzato per le MNINM;
- Concordare con i medici del territorio le iniziative di sensibilizzazione proposte ai cittadini;
- Coinvolgere i medici del territorio in qualità di Docenti per le attività educative e formative da realizzare presso cittadini, operatori sanitari ed istituzioni.

Considerando, infine, il ruolo sempre più importante nella vita quotidiana dei pazienti con MNINM esercitato da badanti e collaboratori familiari, è necessario promuovere programmi di formazione dedicati alla gestione e assistenza di questi pazienti, rivolti a queste figure.

Aspetti sociali

Le MNINM sono caratterizzate da alcuni elementi fondamentali, quali l'età d'insorgenza (un gruppo cospicuo interessa l'età evolutiva), la disabilità con necessità di dipendenza dagli altri e la cronicità, che impongono l'attivazione di strategie volte a migliorare alcuni degli aspetti sociali con cui il paziente è costretto a confrontarsi nella vita quotidiana. Specificamente per quanto concerne l'integrazione e la partecipazione sociale sono riportate di seguito alcune delle criticità sottolineate dall'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare relative sia al bambino in età scolare sia all'adulto:

- carenza di personale deputato all'assistenza scolastica che anche quando presente, risulta spesso scarsamente qualificato, con casi di bambini costretti a rimanere a casa;
- edifici scolastici con barriere architettoniche che non di rado impediscono il libero accesso degli allievi ad alcune attività didattiche (es. laboratori);
- assenza di servizi di trasporto scolastico con automezzi attrezzati per pazienti disabili;
- mancanza di risorse economiche per la dotazione e l'utilizzo di ausili informatici a scuola;
- disomogenea applicazione della legge n. 68/1999 per l'inserimento lavorativo dei disabili nelle diverse realtà italiane;
- posti di lavoro inaccessibili per la presenza di barriere architettoniche.

È necessario attivare programmi assistenziali socio-sanitari, che favoriscano l'integrazione sociale del bambino affetto da MNINM, sia a livello scolastico che ludico, l'inserimento

lavorativo e sociale dell'adulto affetto da MNINM, e promuovano interventi di *counselling* socio-assistenziale di supporto.

6. *Allegati al presente documento:*

- Allegato 4a: *Percorsi assistenziali SLA*
- Allegato 4b: *Problematiche metabolico-nutrizionali nelle malattie neuromuscolari*
- Allegato 4c: *Linee guida per la ventilazione meccanica a pressione positiva domiciliare e le dimissioni protette del paziente pediatrico con insufficienza respiratoria cronica*
- Allegato 4d: *Costi Rete Piemonte*
- Allegato 4e: *Proposta di modello organizzativo di rete clinica integrata*
- Allegato 4f: *Percorso assistenziale multidisciplinare DMD*

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO

Allegato 4 - Percorso assistenziale multidisciplinare per pazienti affetti da SLA

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una malattia neurodegenerativa progressiva che colpisce i motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale, il tronco cerebrale e la corteccia cerebrale motoria. La conseguenza di tale processo degenerativo è rappresentata da una progressiva paralisi che determina in un arco di tempo variabile da uno a tre anni la compromissione dei movimenti, della parola, della deglutizione e della respirazione. Nella maggior parte dei pazienti la durata di malattia è compresa tra 2 e 5 anni. L'età di esordio è in genere compresa tra la quinta e la sesta decade, senza differenze significative fra i due sessi. La sua incidenza è di circa 1,5-2 casi ogni 100.000 abitanti con una prevalenza di 6-8 malati ogni 100.000 abitanti. In Italia si stima che ci siano all'incirca 5.000 ammalati. La causa della malattia è ancora sconosciuta ed allo stato attuale, solo il riluzolo, molecola in grado di modulare l'attività del neurotrasmettitore glutammato, ha dimostrato una modesta efficacia nel prolungare di pochi mesi la sopravvivenza nei trial preclinici e clinici. Per tale motivo uno degli obiettivi fondamentali del *management* della persona affetta da SLA è rappresentato dal monitoraggio e trattamento dei sintomi correlati alla malattia.

Approccio multidisciplinare

Numerosi studi hanno confermato che l'approccio più adeguato nella gestione dei pazienti SLA è quello multidisciplinare. A tal proposito è indispensabile l'individuazione o la creazione di Centri dedicati nei quali sia presente un *equipe* formata da diversi specialisti, costituita per garantire una presa in carico globale del Paziente SLA.

In relazione alle indicazioni dell'*European ALS Consortium (EASLC) Task Force* [1] e dell'*American Academy of Neurology* [2,3], oltre al neurologo, le figure professionali necessarie per la definizione dei Centri dedicati sono le seguenti: fisiatra, pneumologo, dietologo, terapista motorio, terapista respiratorio, dietista, logopedista, terapista occupazionale, psicologo ed assistente sociale.

È stato dimostrato che nei Centri multidisciplinari dedicati (Centri di Riferimento, CdR) rispetto ai Centri non dedicati vi è un maggior ricorso alla gastrostomia endoscopica percutanea (PEG) e alla ventilazione non

invasiva (NIV), due presidi che comportano un netto miglioramento della qualità di vita ed un significativo incremento della sopravvivenza.

Come descritto negli allegati 3 e 4 sulla riabilitazione in relazione ai requisiti minimi specifici per livello assistenziale e tenendo conto della normativa di riferimento sulle malattie rare (Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n.279) è possibile distinguere due tipi di CdR:

1) CdR di primo livello
   - attuano la presa in carico di pazienti a livello ambulatoriale e/o in regime di ricovero
   - prevedono la presenza almeno delle seguenti figure professionali: neurologo, fisiatra o figura equipollente, fisioterapista, logopedista, psicologo, assistente sociale, infermiere, terapista occupazionale, tecnico ortopedico e consulenti al bisogno (foniatra, pneumologo, nutrizionista clinico ed altre figure professionali atte a garantire il servizio)
   - possono erogare interventi di riabilitazione finalizzati a:
     - elaborare o completare il Piano Riabilitativo Individuale (PRI) avviato precedentemente, per favorire il recupero o la stabilizzazione del massimo livello funzionale possibile;
     - inquadrare i soggetti dal punto di vista diagnostico funzionale con valutazioni anche domiciliari e aggiornare il PRI;
     - favorire il reinserimento del soggetto nel proprio domicilio
   - dichiarano a quale CdR di secondo livello fanno riferimento.
2) CdR di secondo livello (**Alta Specialità**)
   - devono essere ubicati all'interno di un presidio ospedaliero dove siano presenti competenze specialistiche di supporto alla gestione della complessità della patologia
   - devono avere un'area intensiva o sub-intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa
   - erogano interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di degenza ordinaria, Day Hospital e ambulatoriale
   - prevedono la presenza delle seguenti figure professionali: fisiatra, neurologo, pneumologo, audiologo-foniatra, nutrizionista clinico, dietista, fisioterapista, logopedista, terapista occupazionale, infermiere, OSS, tecnico ortopedico, assistente sociale, psicologo.

Si sottolinea come tutti i CdR di secondo livello devono garantire integrazione fra di loro e unitarietà e globalità di intervento rispetto alle esigenze della persona con MNINM attraverso un percorso personalizzato, assicurando sia continuità della presa in carico sin dalle fasi di ricovero, sia integrazione/supporto ai CdR di primo livello e ai servizi territoriali.

La persona con MNINM potrà, secondo necessità, accedere ai Centri di I e II livello in base ai bisogni ed alla situazione sanitaria specifica. A tal proposito è indispensabile la creazione di una rete che possa consentire la diretta interazione tra i diversi CdR di II livello e tra questi e i CdR di I livello.

In funzione delle quattro aree di bisogni (motricità, comunicazione, nutrizione e respirazione), la gestione dei sintomi della persona affetta da SLA dovrà seguire una serie di indicazioni che abbiamo qui di seguito sintetizzato.

1. Motricità

La SLA sin dall'esordio si impone al paziente e alla sua famiglia con le problematiche tipiche delle disabilità importanti. Il coinvolgimento e la perdita di funzioni di tutti i distretti muscolari scheletrici comporta una progressiva perdita dell'autonomia personale e una profonda modificazione dello stile di vita. Tutto ciò esige, come è evidente, un monitoraggio attento e costante delle capacità motorie residue.

Al momento del primo ingresso presso il CdR è necessaria un'attenta valutazione da parte dello specialista neurologo della funzione motoria nei suoi due aspetti:

- **quantificazione della forza muscolare segmentaria**: esistono diversi modi di esaminare il sistema nervoso e il sistema muscoloscheletrico. Il Test di valutazione manuale della forza muscolare (MMT) derivato dal *Medical Research Council (MRC) scale* è il metodo più frequentemente utilizzato e più rapido per documentare alterazioni della forza muscolare. L'MMT valuta la capacità del sistema nervoso di adattare la forza muscolare alle variazioni di pressione esercitate dall'esaminatore. Questo richiede la conoscenza dell'azione del muscolo testato e dei muscoli sinergici ad esso associati. Per ottenere risultati accurati è necessario che l'MMT sia effettuato secondo protocolli standard. La scala MMT è numerica con un punteggio compreso tra **0** (assenza di motilità del muscolo esaminato) e **5** (forza normale). Il Test si riferisce in genere ai seguenti muscoli o gruppi muscolari: *flessori-estensori del collo*, *abduttori e rotatori esterni della spalla*, *flessori-estensori del gomito*, *flessori-estensori del polso*, *abduttore breve del pollice*, *flessore breve delle dita*, *estensori delle dita*, *flessori- estensori* e *abduttori dell'anca*, *flessori-estensori del ginocchio*, *dorsiflessori del piede*, *flessori plantari del piede* ed *estensore lungo dell'alluce*. Alcuni studi condotti su pazienti affetti da SLA hanno dimostrato un'ottima riproducibilità intraosservatore e interosservatore (2.4% e 4.4% rispettivamente). Per tale motivo l'MMT è considerato uno dei metodi più utili per la valutazione del grado di disabilità del paziente SLA e per il monitoraggio della progressione di malattia [4,5,6]. L'attendibilità, la riproducibilità, la rapidità di esecuzione e la non dipendenza da strumentazione meccanica permettono la possibilità di eseguire il MMT in qualunque condizione, anche al domicilio del paziente.
- **quantificazione del grado di disabilità**: attualmente una delle scale più diffuse è la *ALS Functional Rating Scale-revised* (ALSFRS-R) che si è imposta per la semplicità di applicazione e per il fatto che permette di esplorare rapidamente i principali ambiti funzionali (funzione bulbare, destrezza motoria, forza globale, respirazione) descrivendone il grado di compromissione e fornendo così un quadro generale delle capacità residue e del grado di autonomia dei pazienti [7]. La valutazione periodica del paziente (con una cadenza minima di circa due mesi) consente nell'arco di almeno tre valutazioni (circa 6 mesi), oltre alla definizione diagnostica, di formulare un giudizio sulla rapidità di progressione nei

seguenti termini [7]:

- **Progressione nulla o lenta:** punteggio ALSFRS-R invariato
- **Progressione moderata:** riduzione del punteggio ALSFRS-R di 1-2 punti
- **Progressione rapida:** riduzione del punteggio ALSFRS-R superiore a 2 punti

La valutazione obiettiva dei deficit riscontrati e dei sintomi associati quali crampi, fascicolazioni, spasticità e dolori comporterà l'eventuale attivazione dei trattamenti farmacologici adeguati per il contenimento dei suddetti disturbi.

Sin dal primo accesso al CdR è, inoltre, necessario il corretto inquadramento della funzione motoria da parte dello specialista fisiatra al fine di individuare le alterazioni su cui impostare i programmi di terapia motoria più adeguati per contrastare le complicanze articolari e ottimizzare l'impiego della forza muscolare residua (avvalendosi anche della figura del terapista motorio), nonché individuare gli ausili più appropriati, necessari alla conservazione della vita indipendente e alla corretta gestione domiciliare (avvalendosi anche della figura del terapista occupazionale).

La valutazione dei deficit motori consentirà anche l'adeguata formulazione del Progetto Assistenziale Individuale che, attraverso l'*equipe multidisciplinare territoriale,* deve consentire l'attivazione dei trattamenti motori e alla fornitura degli ausili necessari. A tal proposito è necessario costituire un canale diretto di comunicazione tra Centro dedicato e l'*equipe multidisciplinare territoriale* per velocizzare i tempi di fornitura dell'ausilio stesso. In alcune Regioni è attivo in via sperimentale l'utilizzo di un Portale *on-line* che mette in diretta comunicazione il Centro prescrittore con il territorio. L'approvazione del nuovo Nomenclatore tariffario garantirà la fornitura adeguata ad ogni persona con disabilità, secondo lo schema del D.P.C.M. sui nuovi Livelli Essenziali di Assistenza (LEA).

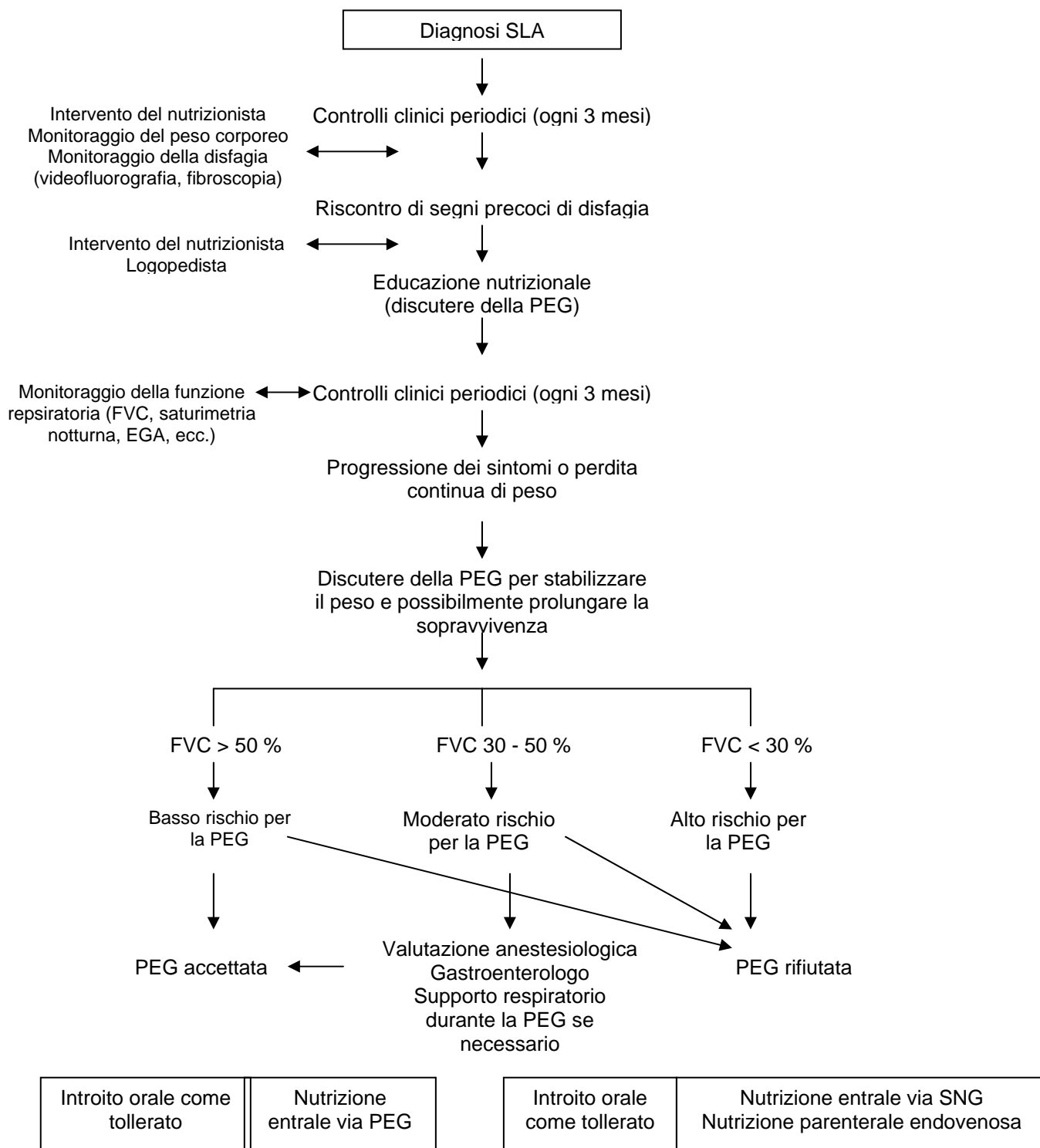
2. Comunicazione

Come è noto, uno degli aspetti maggiormente invalidanti della SLA risiede nella perdita progressiva della capacità di comunicare con i propri familiari e con il mondo esterno. Il CdR deve provvedere al monitoraggio della funzione comunicativa e all'individuazione dell'ausilio di comunicazione aumentativa più adeguato, attivando le procedure di prescrizione necessarie. Anche in questo caso l'utilizzo di un Portale *on-line* tra CdR e territorio consentirà di accelerare i tempi di consegna dell'ausilio, elemento fondamentale affinché l'ausilio stesso possa essere ancora utilizzabile da parte del paziente.

Nel momento in cui insorge una condizione di totale impossibilità alla comunicazione anche non verbale, i comunicatori ad alta tecnologia, basati sul rilevamento del movimento oculare, costituiscono una valida risposta. Dal 2007 questo genere di ausilio tecnologico è garantito dal SSN grazie allo specifico stanziamento di fondi alle Regioni per la copertura economica relativa all'acquisto di comunicatori ad alta tecnologia. Con il progredire dell'iter legislativo e il rinnovo del Nomenclatore tariffario dei presidi, delle protesi e degli ausili, i comunicatori al alta tecnologia saranno parte integrante dei LEA e, come tali, la loro acquisizione diventerà un **diritto individuale esigibile** su tutto il territorio nazionale a carico del SSN.

La prescrizione degli ausili dovrà prevedere l'elaborazione di una relazione tecnica nella quale si individui l'ausilio più appropriato per garantire la comunicazione al momento dato, l'erogazione degli ausili e, contestualmente, l'attivazione della procedura di training e di monitoraggio dello stato di efficacia delle apparecchiature fornite.

3. Nutrizione

La comparsa di problemi di deglutizione spesso è negata dal paziente che si difende più o meno consapevolmente con una riduzione dell'introito idrico ed alimentare. Lo schema seguente illustra il monitoraggio degli aspetti nutrizionali del Paziente SLA, tratto e modificato dai *Practice Parameters* dell'AAN [2].

Considerato l'alternarsi delle figure specialistiche nelle varie fasi del monitoraggio, occorre stabilire una stretta collaborazione fra le figure del nutrizionista, dell'esperto in deglutizione e del dietista. A tal proposito, presso il CdR, il Paziente deve effettuare controlli periodici (bi-trimestrali) al fine di monitorare la funzione deglutitoria e lo stato nutrizionale, considerando anche l'alta incidenza di una condizione di ipercatabolismo. Per quanto riguarda la disfagia, nelle prime fasi è fondamentale quantificare il grado di deficit mediante valutazioni da parte dell'esperto della deglutizione, eventualmente con l'ausilio di esami strumentali quali la Videofluorografia o la Fibroscopia. La collaborazione con lo specialista della nutrizione e il dietista consentirà di individuare il tipo di alimentazione più adeguato per il Paziente. È opportuno in questa fase discutere con il Paziente riguardo la gastrostomia, in relazione alla possibilità di stabilizzare il peso corporeo, ridurre il rischio di aspirazioni polmonare e migliorare la qualità di vita.

Con il progredire del deficit è fondamentale l'intensificazione dei controlli presso il CdR al fine di documentare eventuali perdite significative di peso corporeo (pari o superiori al 10% del peso abituale), episodi di aspirazione polmonare o significativo incremento della durata dei pasti con importante affaticamento da parte del Paziente. Il riscontro di una di queste condizioni è indicazione all'esecuzione della gastrostomia, la quale potrà essere eseguita o per via endoscopica (PEG) o sotto guida radiologica (RIG). Quest'ultima procedura risulta essere più adeguata per i Pazienti con riduzione della capacità vitale < 50%, nei quali l'approccio endoscopico comporta un più alto rischio di complicanze. In caso di rifiuto o impossibilità all'esecuzione della gastrostomia è necessario stabilizzare lo stato nutrizionale mediante l'attivazione di una nutrizione enterale attraverso sondino nasogastrico (SNG) o di una nutrizione parenterale endovenosa.

L'*equipe multidisciplinare territoriale* mediante l'intervento del nutrizionista e del dietista deve poter estendere al domicilio del malato in fase avanzata di malattia controlli clinici per la risoluzione di problemi non solvibili attraverso il consulto telefonico.

4. Respirazione

L'insufficienza respiratoria (IR) rappresenta una delle condizioni con cui il Paziente deve confrontarsi nel corso della sua storia naturale ed è causata principalmente dal deficit dei muscoli respiratori e bulbari e può essere aggravata da fenomeni di aspirazione e broncopolmonitici intercorrenti. In alcuni casi la SLA può esordire con un deficit dei muscoli respiratori e quindi con precoce sviluppo dell'IR. I sintomi iniziali, nella maggioranza dei casi, possono essere minimi, mascherati da una più generale debolezza muscolare e dalla riduzione della attività motoria. Per queste ragioni è indispensabile il monitoraggio periodico della funzionalità respiratoria e la valutazione di alcuni sintomi suggestivi di IR, quali tosse al risveglio, affaticabilità, ipersonnolenza diurna, insonnia, cefalea mattutina, incubi notturni, riduzione delle prestazioni intellettuali e ortopnea. La misurazione della Capacità Vitale (CV) è il test più diffusamente utilizzato per valutare la funzione respiratoria, esso rappresenta l'indice di più facile esecuzione e di maggior valore predittivo. Altro test di facile esecuzione è il cosiddetto *Sniff Nasal Pressure* (SNP), definita come la

pressione massima di aspirazione nasale. Purtroppo sia la CV sia lo SNP non sono sensibili predittori del deficit respiratorio in pazienti con severo coinvolgimento della funzione bulbare. Attendibili e di elevato significato diagnostico la pulsossimetria notturna e la polisonnografia. I pazienti sviluppano più frequentemente ipossiemia durante la fase REM del sonno, nel corso della quale il respiro è fondamentalmente affidato all'efficienza del diaframma e si verificano apnee ostruttive a causa della probabile debolezza del muscolo dilatatore faringeo ed altre concause. Le alterazioni dei gas respiratori a livello ematico, documentabili con l'emogasanalisi, sono importanti ma, spesso, tardive.

L'esecuzione dei suddetti esami deve essere effettuata sin dalle prime valutazioni al CdR al fine di valutare le condizioni basali di partenza del Paziente. Successivi controlli devono essere programmati con una cadenza bi-trimestrale per monitorare l'evoluzione del deficit respiratorio e cogliere le prime alterazioni, necessarie di un tempestivo trattamento. Per la semplicità di esecuzione la pulsossimetria notturna diventa l'esame fondamentale per il monitoraggio domiciliare anche dei pazienti che presentano una severa disabilità tale da non consentire un accesso periodico al Centro. In diverse Regioni, per i Pazienti in ventilazione assistita sono in corso progetti sperimentali di Telemedicina che prevedono tra le altre la valutazione periodica al domicilio della saturazione di O_2 notturna.

La figura seguente riporta uno schema di sintesi del monitoraggio della respirazione nel paziente SLA, tratto e modificato dai *Practice Parameters* dell'AAN [2].

Diagnosi SLA
Valutazione dei sintomi ed esecuzione dei test di funzionalità respiratoria
Discutere degli aspetti respiratori e della NIV col paziente
Esecuzione della vaccinazione antipneumococcica ed antinfluenzale
Ortopnea
o
SNP < 40 cmH2O
o
Alterazioni alla pulsossimetria notturna
o
FVC < 50%
Picco di Flusso espiratorio alla tosse (PCEF) < 270 L/min
Utilizzo di strumenti per l'aspirazione delle secrezioni
Manovre di tosse assistita
Utilizzo di apparecchio per la tosse (ad es. In-Exsufflator)
NIV
NIV tollerata?
NO
SI
Ridiscutere con il paziente
Valutare ragioni del mancato adattamento
Monitoraggio
Revisione dei parametri respiratori
Reintrodurre la NIV
NIV tollerata
Difficoltà a mantenere pO2 > 90%, pCO2 < 50 mmHg o difficoltà nella gestione delle secrezioni
NIV non tollerata
Cure palliative
Ventilazione invasiva

Una volta documentata l'IR l'obiettivo del trattamento è rappresentato dall'adattamento ad apparecchiature di supporto ventilatorio non invasivo, la cosidetta Ventilazione Non Invasiva (NIV) presso i CdR. È opportuno considerare anche i criteri proposti dall'EALSC Task Force per l'indicazione alla NIV [1] riportati nella seguente Tabella, in quanto si sottolinea un corretto atteggiamento da parte di alcuni clinici finalizzato ad intraprendere la ventilazione assistita anticipatamente, ovvero a valori di FVC < 80%.

Tabella n.1 - Criteri proposti dall'EALSC Task Force per la NIV

1) sintomi correlati al deficit dei muscoli respiratori (almeno uno dei seguenti)
   a. Dispnea
   b. Ortopnea
   c. Sonno disturbato non dovuto al dolore
   d. Cefalea mattutina
   e. Difficoltà nella concentrazione
   f. Perdita di appetito
   g. Sonnolenza diurna eccessiva

associati a

2) segni di debolezza dei muscoli respiratori (FVC < 80% o SNP < 40 cm H_2O

associati a

3) riscontro di:
   a. Desaturazioni significative alla pulsossimetria notturna

oppure

   b. Riscontro di ipercapnia al risveglio (pCO_2 > 45 mm Hg)

La sorveglianza dell'efficacia della ventiloterapia può essere effettuata attraverso visite mediche ed infermieristiche domiciliari coordinate dal *Case Manager* oppure attraverso sistemi di telemedicina attivati dal CdR. Studi osservazionali e recenti *trial* hanno dimostrato che la NIV è in grado di migliorare la sopravvivenza e la qualità di vita dei pazienti [8]. Nei pazienti con severo deficit dei muscoli bulbari, la NIV può migliorare i disturbi del sonno, ma non ha mostrato di incidere in maniera significativa sulla sopravvivenza.

Assistenza domiciliare

Il Piano Sanitario Nazionale (PSN) prevede la promozione di una rete integrata di servizi sanitari e sociali per l'assistenza ai malati cronici e particolarmente vulnerabili attraverso il miglioramento e la diversificazione delle strutture sanitarie al fine di perseguire il miglioramento della qualità di vita delle persone disabili e dei propri familiari. Attualmente la complessità dei bisogni e dei percorsi assistenziali delle persone con SLA si misura con interventi che nella gran parte del Paese sono frammentati, parcellizzati e dispersi in una quantità di articolazioni e servizi (centri per l'assistenza domiciliare, servizi autorizzativi dell'area della medicina generale, servizi protesi ed ausili, medicina legale, servizi farmaceutici territoriali, servizi sociali del Comune, etc.). Non sempre il territorio è in grado, inoltre, di assicurare strutture intermedie capaci di fornire prestazioni residenziali alternative al domicilio. La problematicità e l'elevata intensità assistenziale richiesta dalla SLA è determinata dalla instabilità clinica, dalla presenza di sintomi di difficile controllo, dalla necessità di un supporto sostanziale per la famiglia e/o il caregiver. Altro elemento da tenere presente è rappresentato dal fatto che il domicilio della persona con SLA rappresenta sicuramente il luogo di elezione per l'assistenza per la gran parte del corso della malattia. Alla luce di queste considerazioni e al fine di dare attuazione al PSN, nonché di uniformare su tutto il territorio nazionale l'approccio e la cura dei Pazienti affetti da SLA, le Regioni e le Province autonome possono predisporre progetti finalizzati a realizzare o potenziare percorsi assistenziali domiciliari che consentano una presa in carico globale della persona affetta e dei suoi familiari.

L'approccio per la creazione di tali percorsi non può che basarsi sulla modularità e flessibilità, che può essere garantita solo in presenza di una regia unitaria, quale la suddetta *equipe multidisciplinare* territoriale, e di una attenzione effettiva per la capacità di coniugare standard di qualità e personalizzazione delle risposte offerte. La valutazione multidimensionale del bisogno rappresenta la fase iniziale e prioritaria per la definizione di un progetto socio-sanitario personalizzato, con la relativa presa in carico della persona con SLA. Essa è effettuata dall'equipe multiprofessionale che ha il compito di stabilire il bisogno socio-sanitario complesso. Come sopra menzionato, l'equipe dovrà essere presente in ogni ambito distrettuale e può essere integrata di volta in volta da altre figure professionali (tra cui neurologo/neuropsichiatra infantile, pneumologo, fisiatra, nutrizionista clinico, terapista della riabilitazione, terapista occupazionale, dietista, psicologo, ecc) per garantire un approccio multidisciplinare alla persona con SLA.

Inoltre l'equipe ha il compito di informare i familiari sui servizi territoriali forniti con specifica "carta dei servizi", identifica il *case-manager* (infermiere), forma i familiari e il *caregiver*.

Il PAI sarà costituito da un documento scritto e sottoscritto dalle parti interessate (persona con SLA, familiari e figure professionali coinvolte nell'assistenza) e deve prevedere, oltre alla sua applicazione, i seguenti elementi:

- dati identificativi della persona con MNINM

- esito della valutazione multidimensionale con esplicitazione dei bisogni assistenziali
- definizione degli obiettivi di assistenza e delle azioni da intraprendere
- cronoprogramma degli interventi
- elenco dei servizi attivati e attribuzione delle responsabilità per gli specifici segmenti assistenziali
- indicatori per il monitoraggio e la valutazione dell'assistenza.

Il Distretto fornisce ausili e sussidi ritenuti indispensabili dall'equipe e prescritti dal servizio riabilitativo di competenza. La valutazione dei bisogni deve essere ripetuta almeno ogni 3 mesi e in occasione di eventi particolari, quali aggravamento delle condizioni cliniche o rientro da ricovero ospedaliero. Ciò non solo al fine di aggiornare il PAI, ma anche di permettere un follow-up specifico e personalizzato con raccolta di dati gestiti, ove possibile, attraverso programmi informatizzati.

Le attività delle figure professionali coinvolte nell'equipe multidisciplinare che operano al domicilio del Paziente devono essere permanentemente in stretta correlazione con il CdR e al quale sono affidati le ospedalizzazioni per la gestione della fase acuta.

La ospedalizzazione delle Persone con SLA va ridotta al minimo indispensabile, individuando preventivamente all'interno del percorso assistenziale completo le fasi, come di seguito riportato, nelle quali è appropriato e indispensabile il ricovero:

1) adattamento alla ventilazione meccanica non invasiva
2) predisposizione di PEG o RIG, adattamento alla NE totale, ed eventuale adattamento a minima alimentazione idonea per os al fine di non far perdere al malato il gusto del cibo
3) esecuzione di tracheostomia e adattamento a ventilazione meccanica per via tracheostomica
4) eventuali problemi acuti non gestibili a domicilio (polmonite con instabilità degli scambi gassosi; sepsi severa; insufficienza renale acuta; cardiopatia ischemica; addome acuto; problemi della PEG non gestibili a domicilio)
5) eventuali accessi in DH (con trasporto secondario organizzato dal *care management* del distretto sanitario) per: verifica dell'adattamento a ventilazione meccanica; sostituzioni di sondino PEG o cannula tracheostomica; esami diagnostici complessi.

E' necessario ribadire che nelle varie fasi della malattia l'esperienza e la collaborazione del MMG è fondamentale per far sì che l'assistenza domiciliare sia prontamente adeguata al mutare delle condizioni cliniche. Il MMG riveste un ruolo cardine nell'assistenza domiciliare della Persona affetta da SLA, effettuando la valutazione preliminare di tutti i casi bisognevoli di un intervento in ADI e attivando il sistema di valutazione sistematica delle necessità, attraverso l'equipe multidisciplinare. Inoltre l'interazione tra MMG e equipe multidisciplinare dei CdR e del territorio consentirà la creazione di una sinergia fondamentale per la continuità assistenziale nel percorso ospedale-territorio.

All'interno di ciascun Distretto dovrà essere altresì creata la funzione di Punto Unico di Accesso (PUA), nel quale avverrà la valutazione di primo livello, una sorta di triage del bisogno ad opera di figure professionali specificatamente formate a questo compito.

Si ritiene indispensabile, infine, la creazione di servizi di reperibilità telefonica H24, gestiti dai CdR o dalle strutture territoriali, per garantire l'assistenza adeguata in caso di emergenze-urgenze.

Gli accessi domiciliari

Al fine di personalizzare gli interventi domiciliari si ritiene utile identificare il grado di compromissione funzionale del Paziente affetto da SLA tenendo in considerazione il coinvolgimento dei principali domini funzionali in corso di malattia (motricità, comunicazione, alimentazione, respirazione, funzioni sfinteriche). A tal proposito si propone la Tabella qui di seguito riportata.

Tabella - Valutazione del grado di disabilità nelle malattie neurologiche ad interessamento neuromuscolare

Funzioni		**I colonna** (stadio A)	**II colonna** (stadio B)	**III colonna** (stadio C)	**IV colonna** (stadio D)
Principali	*Secondarie*	Deficit moderato (34 – 66%)	Deficit medio-grave (67 – 80%)	Deficit grave (81 – 99%)	Deficit completo (100%: accompagnamento)
Motricità	Deambulazione	Autonoma ma rallentata e faticosa	Rallentata e con necessità di appoggio di sicurezza	Perdita sub-completa della capacità di camminare autonomamente	Perdita completa della capacità di camminare
	Vestizione	Autonoma e completa, ma imprecisa e difficoltosa	Non sempre autonoma e con necessità di assistenza occasionale	Necessità di assistenza sub-continua	Dipendenza totale
Comunicazione	Scrittura	Rallentata e/o imprecisa ma comprensibile	Rallentata e imprecisa, talora difficilmente comprensibile	Perdita della capacità di scrivere a mano	Perdita della capacità di scrivere su tastiera
	Parola	Dislalia occasionale, linguaggio comprensibile	Dislalia sub-continua, linguaggio talora difficilmente comprensibile	Dislalia continua con linguaggio incomprensibile	Perdita della verbalizzazione
Alimentazione		Disfagia occasionale o sporadica	Disfagia con necessità di modificazioni della consistenza della dieta	Necessità di nutrizione enterale con gastrostomia	Nutrizione esclusivamente enterale o parenterale
Respirazione		Dispnea in attività fisiche moderate	Dispnea in attività fisiche minimali (necessita di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dispnea a riposo (necessita di assistenza ventilatoria intermittente e/o notturna)	Dipendenza assoluta dal respiratore
Funzioni sfinteriche		Moderata ritenzione o urgenza alla minzione o defecazione, o rara incontinenza urinaria	Frequente incontinenza urinaria e/o fecale	Cateterizzazione urinaria pressoché costante	Perdita delle funzioni vescicale e/o intestinale

La suddetta tabella opportunamente modificata potrebbe essere utilizzata per individuare quattro fasi funzionali con criticità crescente a cui far riferimento per la stadiazione della SLA:

1. **STADIO A** - DEFICIT MODERATO
2. **STADIO B** - DEFICIT MEDIO-GRAVE
3. **STADIO C** - DEFICIT GRAVE
4. **STADIO D** - DEFICIT COMPLETO

Le tabelle che seguono tentano la formalizzazione di uno schema di riferimento degli accessi domiciliari, articolati per stadio di malattia. Si tratta, come è evidente, di una formalizzazione puramente indicativa, considerata l'elevata variabilità del decorso della malattia e la necessità di misurarsi continuamente con gli specifici bisogni del paziente, tarando su di essi accessi ed interventi, anche al domicilio.

Tabella n. 2 - Numero di accessi domiciliari delle diverse figure professionali per paziente

Stadio della malattia	**A**	**B**	**C**	**D**	**Area**
Neurologo	-	-	3 / anno	3 / anno	Motricità Comunicazione
Fisiatra	-	-	3 / anno	3 / anno	
Terapista motorio	-	3 / sett.	5 / sett.	5 / sett.	
Terapista occupazionale	-	1 / mese	1 / mese	1 / mese	
Logopedista	-	1 / sett.	-	-	
Nutrizionista	-	-	3 / anno	3 / anno	Alimentazione
Pneumologo/Anestesista	-	-	12 / anno	12 / anno	Respirazione
Terapista respiratorio	-	-	1 / sett.	1 / sett.	
Gestione infermieristica (*vedi Tabella 3*)					

Per gli stadi A e B la maggior parte delle valutazioni da parte delle specifiche figure professionali sarà effettuata presso il CdR.

Per gli stadi C e D è necessario l'accesso settimanale del MMG.

La durata dell'intervento dei fisioterapisti (motorio e respiratorio), del terapista occupazionale e del logopedista è da intendersi di 60 min.

Tabella n.3 - Numero di accessi settimanali di assistenza alla persona di altre figure professionali

Stadio della malattia	**A**	**B**	**C**	**D**
Infermiere professionale (*case manager*)	-	1	5	7
Psicologo	-	-	1	1

Tabella n.4 - Numero di ore settimanali per gli assistenti familiari formati				
Stadio della malattia	**A**	**B**	**C**	**D**
Assistente familiare formato	-	42	84	168

Il ricorso a figure specialistiche che non compaiono nelle tre tabelle e che possono rendersi necessarie soprattutto in caso di comorbilità, va disposto al bisogno. Per le emergenze deve prevedersi la pronta disponibilità medica alla consultazione attraverso il CdR o nell'ambito delle attività garantite dall'equipe multidisciplinare territoriale.

Per quanto riguarda gli interventi del personale non sanitario, nelle tabelle si può notare una proporzionalità inversa tra l'autonomia residua della persona affetta e la presenza di assistenti familiari. Si tratta di figure nuove che, una volta formate dovranno operare in team ristretto (in nuclei composti dagli stessi quattro o cinque operatori per famiglia), avvicendandosi nell'assistenza in modo da creare "familiarità" con il paziente e con il suo ambiente di vita quotidiano. Considerando in particolare i pazienti in ventilazione meccanica invasiva si ritiene indispensabile garantire la presenza di tali figure nelle 24 h al fine di alleviare il carico che grava sui familiari del Paziente fonte spesso di scadimento della qualità di vita, problematiche finanziare (necessità di ridurre le ore lavorative o talvolta necessità di rinunciare all'attività lavorativa), ecc.

Allo stato attuale tali operatori sono inquadrati con contratti di lavoro di Livello C Super, definito come assistenza a persone non autosufficienti (non formato), comprese, se richieste, le attività connesse alle esigenze di vitto e della pulizia ove vivono gli assistiti. Come vivamente richiesto dai pazienti SLA [9] è fondamentale l'istituzione di Corsi di formazione per assistenti familiari per pazienti affetti da SLA. Tali Corsi sono destinati agli assistenti familiari già attivi presso la famiglia del paziente e quindi integrati nel tessuto familiare e in una certa misura a chiunque lo richieda come percorso professionalizzante. I corsi dovranno essere organizzati dai CdR in collaborazione con l'equipe multidisciplinare territoriale.

Le Asl inoltre dovrebbero provvedere, sulla base di disposizioni regionali, al riconoscimento delle competenze acquisite.

Come suggerito dagli stessi pazienti SLA [9] i contenuti dei corsi riguarderanno:

- l'area motoria, con i seguenti aspetti:
  - L'igiene e la cura della persona;
  - La prevenzione delle lesioni da pressione;
  - La movimentazione diurna;
  - L'assistenza alla vita quotidiana.
- l'area respiratoria, con i seguenti aspetti:
  - La respirazione assistita (elementi di base);
  - La bronco aspirazione;
  - Gestione delle emergenze respiratorie;
  - Gestione quotidiana della ventilazione meccanica invasiva.

- l'area nutrizionale, con i seguenti aspetti:
    - La nutrizione artificiale (elementi di base);
    - Gestione delle emergenze nutrizionali;
    - Nutripompe e gastrostomia;
    - Gestione quotidiana della nutrizione artificiale.
- l'area della comunicazione:
    - La comunicazione non verbale (materiali e metodi);
    - Utilizzo dell'ETran e di sistemi semplici di comunicazione;
    - Utilizzo di sistemi complessi di comunicazione;
    - Sistemi di comunicazione a puntamento oculare.
- l'area della dimensione domiciliare:
    - Il domicilio del paziente come luogo di lavoro;
    - Inserimento in ambito familiare problematiche e soluzioni;
    - Gestione dei rapporti interpersonali con il caregiver familiare;
    - La ricerca dell'empatia e il giusto distacco.
    - sicurezza sul lavoro.

La durata, costi e modalità attuative saranno individuate dalle singole realtà regionali.

Per quanto riguarda l'aspetto della broncoaspirazione si ribadisce la necessità di rivedere la legislazione riguardo tale procedura al fine di estendere la pratica della broncoaspirazione anche a personale non sanitario previamente e debitamente formato. In questo modo si realizzerebbero le condizioni per poter ottimizzare gli interventi infermieristici, demandando alla figura dell'assistente familiare la pratica dell'aspirazione endo-tracheale oltre che l'assistenza, nell'arco delle 24 ore, per tutti i bisogni connessi all'aiuto alla persona.

Nell'ambito dell'assistenza domiciliare di pazienti in ventilazione assistita si ritiene utile l'attivazione di programmi di Telemedicina che garantirebbero uno stretto monitoraggio del paziente e la riduzione di accessi ospedalieri superflui riducendo la spesa economica sanitaria.

Strutture di semiresidenzialità e residenzialità

Come già in precedenza considerato, nel quadro di un percorso terapeutico-assistenziale è fondamentale prevedere trattamenti "a bassa intensità di cure e ad elevata intensità assistenziale e riabilitativa, in grado di garantire risposte ad esigenze diverse da quelle assicurate dalle strutture per acuti o al domicilio". E' riconosciuta la necessità di utilizzare strutture e servizi intermedi per approntare il rientro al domicilio dopo una fase acuta. Nelle situazioni di grave disabilità la necessità di poter accedere a tali strutture diventa essenziale. Strutture di residenzialità temporanea o permanente*, di "media medicalizzazione"* rappresentano in queste situazioni la garanzia della continuità assistenziale.

Pertanto, da questo punto di vista, oltre ai già citati CdR, altre tre esigenze assistenziali devono trovare attuazione in maniera complementare:

- alta specialità riabilitativa neuromotoria
- hospice non oncologico, per la messa in atto delle cure palliative
- strutture per l'ospitalità a tempo indeterminato-RSA: sia per ricoveri temporanei (di sollievo) sia per lungodegenza.

Bibliografia

[1] Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollewe K, Leigh PN, Pradat PF, Silani V, Tomik B; EALSC Working Group. Good practice in the management of amyotrophic lateral sclerosis: clinical guidelines. An evidence-based review with good practice points. EALSC Working Group. Amyotroph Lateral Scler 2007;4:195-213.

[2] Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H, Rosenfeld J, Shoesmith C, Strong MJ, Woolley SC; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology 2009; 73:1227-33.

[3] Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H, Rosenfeld J, Shoesmith C, Strong MJ, Woolley SC; Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology 2009;73:1218-26

[4] Medical Research Council. Aids to the examination of the peripheral nervous system. London: Her Majesty's Stationery Office, 1976;14.

[5] Andres PL, Finison LJ, Conlon T, Thibodeau LM, Munsat TL. Use of composite scores (megascores) to measure deficit in amyotrophic lateral sclerosis. Neurology 1988; 38: 405–408.

[6] Great Lakes ALS Study Group. A comparison of muscle strength testing techniques in amyotrophic lateral sclerosis. Neurology. 2003;61:1503-7.

[7] Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, Fuller C, Hilt D, Thurmond B, Nakanishi A, BDNF ALS Study Group (Phase III). The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. J Neurol Sci 1999; 169: 13–21

[8] Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, Bullock RE, Shaw PJ, Gibson GJ. Effects of non-invasive ventilation on survival and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomized controlled trial. Lancet Neurol. 2006;5:140–7.

[9] Salvatore Usala. Progetto per la formazione di assistenti familiari per i malati di SLA. Lettera inviata al Viceministro per la Salute.

[10] Documento Commissione Sclerosi Laterale Amiotrofica Regione Lazio.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO

Allegato 4b - Problematiche metabolico-nutrizionali nelle malattie neuromuscolari

Patogenesi delle alterazioni metabolico-nutrizionali nelle MNINM

Con il progredire della malattia, in alcuni tipi di MNINM come ad esempio la SLA, la perdita di massa muscolare si estende a tutti i distretti corporei con conseguente difficoltà nel mantenere la stazione eretta, la posizione seduta e confinando il paziente a letto (3, 4*)*. Non essendo più in grado di mantenere la posizione seduta ed il capo in posizione verticale, l'alimentazione, sia autonoma che assistita diviene progressivamente difficoltosa.

I disturbi della deglutizione con esito in disfagia sono invece una caratteristica comune e frequente nelle persone affette da malattie neuromuscolari e rappresentano una causa maggiore di deterioramento dello stato di nutrizione e di idratazione (1). I sintomi associati alla disfagia comprendono tosse ed ostruzione delle vie respiratorie per inadeguata occlusione epiglottica durante le fasi della deglutizione. A causa della disfagia, l'introito di cibo e di fluidi si riduce progressivamente anche per la paura della tosse e del soffocamento e perché il tempo necessario per i pasti diviene insostenibilmente lungo (5). La perdita di massa muscolare e di motilità può influenzare anche l'attività della muscolatura intestinale con conseguente stipsi. Tale condizione è favorita anche dal minore introito di fibre nella dieta (2). L'interessamento della muscolatura respiratoria e l'insufficienza del mantice toraco-diaframmatico rende inadeguato il riflesso della tosse esponendo il paziente ad un maggiore rischio di polmonite *ab ingestis*. L'ingravescente atrofia muscolare è aggravata così dalla malnutrizione, da inadeguato introito di cibo e dalle frequenti complicanze respiratorie che aumentano la spesa energetica e promuovono l'ipercatabolismo (1).

La maggior parte delle persone affette da MNINM è risultato non presentare un aumento della spesa energetica a riposo (1). Ciò non risulta essere vero per quanto riguarda la SLA, nella quale sembra esservi uno stato di ipermetabolismo. Le ipotesi più accreditate su questo fenomeno sono quelle riguardanti la maggior fatica dovuta agli atti respiratori, squilibri funzionali del mitocondrio con diminuita produzione energetica, disfunzione del sistema nervoso autonomo, fascicolazioni muscolari, aumentata produzione leucocitaria di citochine che possono causare uno stato di ipercatabolismo (1,6).

La composizione corporea dei soggetti con MNINM, misurata tramite varie metodiche, indica in genere una riduzione della massa magra corporea ed un aumento della massa grassa (1). Ciò è una

conseguenza non soltanto della diminuita attività muscolare, ma soprattutto della ridotta attività metabolica del muscolo lungo il decorso della malattia. Inoltre anche la dieta, spesso inadeguata e costituita da cibi ricchi di grassi o cibi pronti, indubbiamente ha un ruolo nel favorire una condizione di obesità nei persone con MNINM. Lo stabilirsi di questa condizione pone il paziente a rischio di sindrome metabolica come dimostrato in diversi studi (1,7). Nonostante l'origine di questa sindrome nelle MNINM non sia del tutto chiara, sono state ampiamente dimostrate la presenza di iperinsulinismo, insulino-resistenza, dislipidemia, obesità ed ipertensione. Al contrario delle altre MNINM la sindrome metabolica è di assai raro riscontro nelle persone affette da SLA, nella quale è stato ipotizzato un effetto benefico dell'ipercolesterolemia.
Attenzione va inoltre posta allo stato vitaminico nelle MNINM, nelle quali è stato dimostrato (particolarmente nella SM), vi sia uno stato carenziale riguardante principalmente la vitamina $B_{12.}$ Le ulcere da pressione (o piaghe da decubito), spesso presenti a causa della immobilità e dell'allettamento, sono favorite dalla presenza di malnutrizione, richiedendo un maggior introito di nutrienti, particolarmente proteine, zinco e ferro (7).

Le sequele metabolico-nutrizionali delle MNINM sono riassunte nella Tabella 1

Percorsi assistenziali per il supporto metabolico-nutrizionale nelle MNINM

La variabilità di esordio e di evoluzione che differenzia le MNINM rende necessaria una sorveglianza dello stato metabolico-nutrizionale delle persone affette a partire dal momento della diagnosi di malattia e non dal momento della comparsa dei segni di malnutrizione (8,9,10), come già proposto per il paziente affetto da patologia neoplastica (11). Fondamentali, in questa valutazione, l'approccio multidisciplinare e la presa in carico della persona affetta da MNINM da parte del Centro di Riferimento (CdR) o di una unità operativa di nutrizione clinica che stabilisce, di volta in volta, l'iter di supporto metabolico-nutrizionale più adeguato.

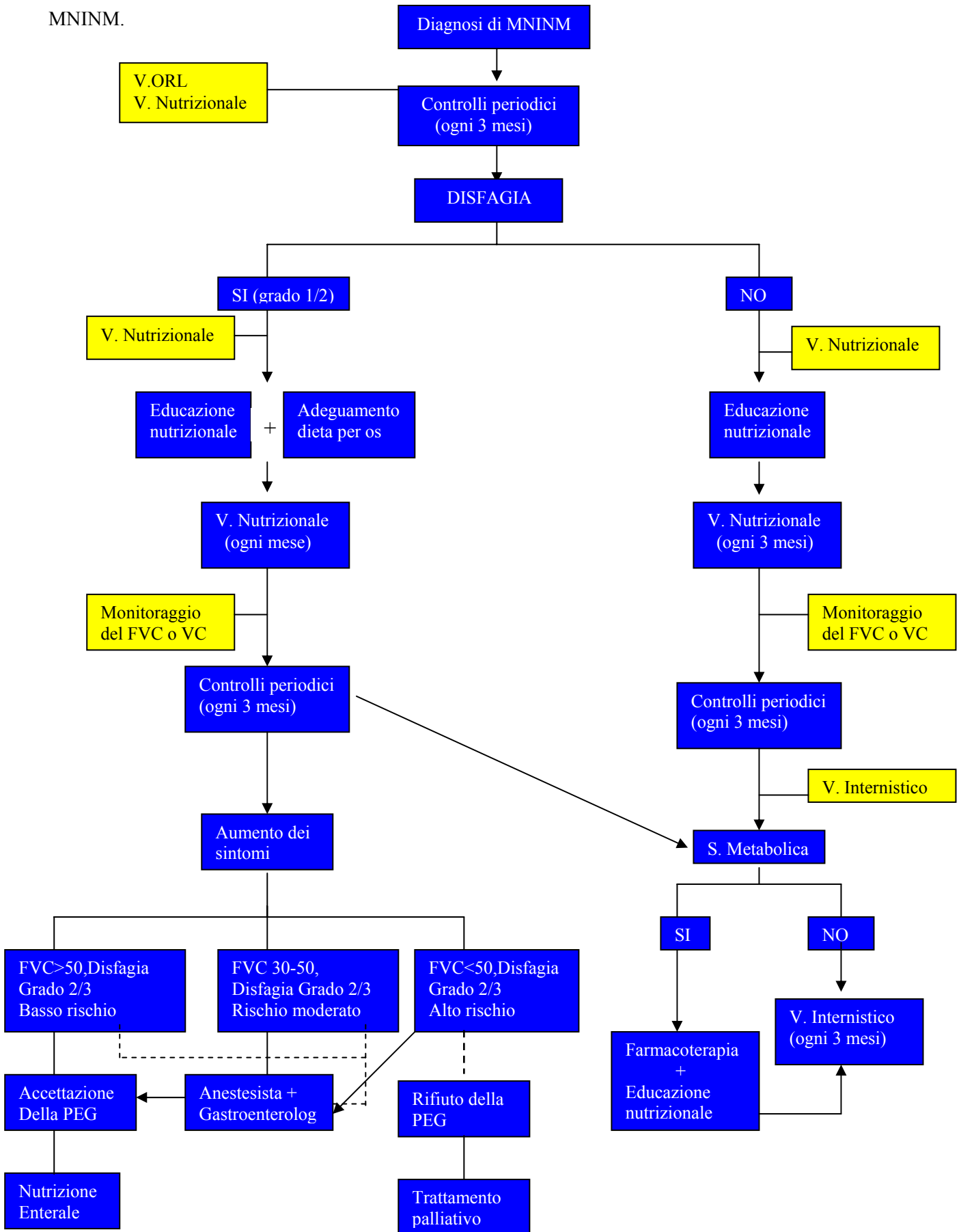
Per monitorare lo stato nutrizionale del paziente e prevenire l'insorgenza di malnutrizione/disidratazione è importante il periodico follow-up nutrizionale e la valutazione della disfagia, eseguita dallo specialista ORL o dal logopedista, con metodiche cliniche e strumentali. In base alle condizioni dello stato nutrizionale e alla presenza/gravità della disfagia, il paziente potrà ricevere la prescrizione di un adeguato supporto nutrizionale che potrà compendiarsi in: 1) dieta naturale per os; 2) dieta per os modificata o integrata con supplementi nutrizionali, modulari o completi e/o con addensanti per aumentare la consistenza dei cibi, e bevande gelificate; 3) nutrizione artificiale domiciliare (NAD), in genere di tipo enterale (NED).
La dieta naturale per os verrà proposta al paziente dopo la valutazione del suo stato clinico e solo se la disfagia non è ancora comparsa o non è di tale gravità da impedire l'alimentazione per via naturale, senza impiego di mezzi di supporto. La dieta sarà commisurata alle esigenze nutrizionali ed alle preferenze del paziente. La dieta per os modificata, verrà invece prescritta a quelle persone che hanno un esordio disfagico lieve-moderato della malattia, per aiutarle nel processo della deglutizione. Tale dieta, consiste

nell'integrazione della alimentazione naturale del paziente con supplementi nutrizionali orali per ottimizzare gli apporti di macronutrienti, con addensanti per liquidi ed acque gelificate per favorire la deglutizione.
Un aspetto da non sottovalutare è la non rimborsabilità di questi prodotti da parte del SSN in alcune regioni italiane, per tale motivo è auspicabile la creazione di percorsi ad hoc che consentano la fornitura gratuita in tutti i pazienti affeti da MNINM in cui è riconosciuto un quadro di malnutrizione e disfagia.

Nel caso in cui tali supporti (integratori, addensanti, ecc.) non siano sufficienti a coprire i fabbisogni di fluidi e di nutrienti del paziente, si configura l'indicazione per un trattamento di nutrizione artificiale di tipo enterale (NE) che sarà somministrata a domicilio (NED) o in residenze assistenziali o strutture tipo hospice. La NE si configura come un trattamento a lungo termine, per il quale è necessario istituire un accesso enterale adeguato che potrà essere effettuato tramite gastrostomia percutanea endoscopica (PEG/PEGJ) o gastrostomia radiologicamente inserita (RIG) (12). Ciò può migliorare lo stato nutrizionale del paziente riducendo il rischio di polmoniti ab ingestis, piaghe da decubito e minimizzare il distress psico-fisico legato alla difficoltà nella alimentazione.

Tabella: Sequele metabolico-nutrizionali delle MNINM.

	SLA	**Distrofia Muscolare**	**Locked-in syndrome**	**Sclerosi Multipla**	**Atrofia muscolare spinale**
Disfagia	++	+	++	+	+
Malnutrizione	++	+	++	+	+
Ipermetabolismo	++	/	++	/	/
Stipsi	+	+/-	+	+	+
Ipertrigliceridemia	+	+	+	+	+
Iperinsulinismo	+	+	+	+	+
Insulinoresistenza	+	+	+	+	+
Sindrome metabolica	-	+	+	+	+
Aumento massa grassa	-	+	+	+	+
Deficit vitaminici	+	+	+	+	+

Diagramma del percorso assistenziale per la gestione dei disturbi dell'alimentazione dei pazienti affetti da MNINM.

Bibliografia

1) McCrory MA, Kim HR, Wright NC, Lovelady CA, Aitkens A, Kilmer DD. Energy expenditure, physical activity, and body composition of ambulatori adults with hereditary neuromuscolare disease. Am J Clin Nutr 1998;67:1162-9
2) Aitkens S, Kilmer DD, Wright NC, McCroy MA. Metabolic Syndrome in neuromuscular disease. Arch Phys Med Rehabil 2005;86:1030-6
3) de Carvalho M, Matias T, Coelho F, Evangelista T, Pinto A, Luis ML. Motor neuron disease presenting with respiratory failure. J Neurol Sci 1996;139 Suppl:117–122.
4) Marti-Fabregas J, Dourado M, Sanchis J, Miralda R, Pradas J, Illa I. Respiratory function deterioration is not time-linked with upper-limb onset in amyotrophic lateral sclerosis. Acta Neurol Scand 1995;92(3):261–264
5) Desport JC, Preux PN, Truong TC, Vallat JM, Sautereau D, Couratier P. Nutritional status is a prognostic factor for survival in ALS patients. Neurology 1999;53: 1059-63.
6) Desport JC, Torny F, Lacoste M, Preux PM, and Couratier P. Hypermetabolism in ALS: correlations with clinical and paraclinical parameters. Neurodegnerativ Dis 2005;2:202-207
7) Kilmer DD, Wright NC, Aitkens S. Impact of a home-based activity and dietary intervention in people with slowly progressive neuromuscular diseases. Arch Phys Med Rehabil 2005;86:2150-6
8) Rosenfelt J, Ellis A Nutrition and dietary supplements in motor neuron disease. Phys Med Rehabil Clin N Am 2008;19(3):573-89 Review
9) Payne A. Nutrition and diet in the clinical management of multiple sclerosis. J Hum Nutr Dietet, 2001;14; 349–357.
10) Linee guida SINPE Società Italiana di Nutrizione Parenterale ed Enterale (SINPE). Linee guida per l'impiego della Nutrizione Parenterale ed Enterale Nei pazienti adulti a domicilio. Rivista Italiana di Nutrizione Parenterale ed Enterale 1998;16(s-3):1-68
11) Muscaritoli M, Costelli P, Aversa Z, Bonetto A, Baccino FM, Rossi Fanelli F. New strategies to overcome cancer cachexia: from molecular mechanisms to the 'Parallel Pathway'. Asia Pac J Clin Nutr 2008;17 Suppl 1:387-90 Review
12) Linee Guida G.I.S.D: Linee Guida redatte dalla apposita commissione della Società Tedesca di Neurologia (2005) G. Bartolone (logopedista) M. Prosiegel (neurologo) H. Schröter-Morasch (foniatra) da Diener HC (a cura di) Leitlinien für Diagnostik und Therapie in der Neurologie Suttgart:Thieme, , 746- 756 -Traduzione italiana di O. Schindler www.gisd.it

Linee guida per la ventilazione meccanica a pressione positiva domiciliare e le dimissioni protette del paziente pediatrico con insufficienza respiratoria cronica

Guidelines for home-based positive pressure mechanical ventilation and assisted discharge of pediatric patients with chronic respiratory failure

Fabrizio Racca[1], Cesare Gregoretti[2], Giorgio Cordola[3], Elisabetta Bignamini[3], V. Marco Ranieri[1], Maria Maspoli[4]

[1] Sezione di Anestesia e Rianimazione, Università di Torino, Ospedale S.Giovanni Battista - Molinette, Torino;
[2] Dipartimento di Emergenza e Accettazione. III Servizio di Anestesia e Rianimazione, Azienda Ospedaliera CTO-CRF-MariaAdelaide, Torino;
[3] Centro Regionale di riferimento per l'Assistenza all'Insufficienza Respiratoria Cronica dei pazienti in Età Evolutiva; ASO O.I.R.M.- S. Anna Torino, Italy
[4] Direzione Programmazione Sanitaria, Regione Piemonte.

Le linee guida sono state scritte nell'ambito del progetto "Rete Regionale per l'Assistenza della Insufficienza Respiratoria Cronica insorta in età pediatrica", coordinato dalla dottoressa Maria Maspoli (Direzione Programmazione Sanitaria, Regione Piemonte), e sono state approvate e pubblicate sul Bollettino Ufficiale dalla Regione Piemonte n. 09 del 03/03/2005.
Questo documento è approvato dall'Associazione Scientifica Interdisciplinare per lo Studio delle Malattie Respiratorie (AIMAR).

RIASSUNTO
Questo documento riporta le raccomandazioni per la ventilazione a pressione positiva per via invasiva e non invasiva in ambito domiciliare nel paziente pediatrico, approvate da AIMAR e Società Italiana di Medicina Respiratoria Infantile (SIMRI), fatte proprie dalla regione Piemonte e qui proposte all'attenzione nazionale. Vengono ripercorsi punto a punto tutti i passi che portano alla dimissione protetta del paziente pediatrico, partendo dalla fisiopatologia dell'insufficienza respiratoria cronica del bambino, descrivendo con accuratezza ciò che deve essere predisposto e organizzato durante la fase di ricovero ospedaliero, con particolare attenzione alle peculiarità del piccolo paziente e alla formazione dei caregivers, figure chiave che spesso devono svolgere il duplice ruolo parentale e assistenziale. Seguono le modalità di follow-up, comprensive delle modalità di gestione e risoluzione dei problemi cui abitualmente si incorre dal punto di vista clinico, organizzativo e burocratico nella gestione del piccolo paziente con insufficienza respiratoria cronica in trattamento domiciliare.

Parole chiave: Caregiver, clearance delle secrezioni, insufficienza respiratoria cronica, tracheostomia, ventilazione a pressione positiva in pediatria, ventilazione domiciliare a lungo termine.

Dott. Fabrizio Racca
Anestesia E Rianimazione III Azienda Sanitaria Ospedaliera Molinette
Corso Dogliotti,14 - 10126 Torino
email: fabri.racca@tiscalinet.it

Multidisciplinary Respiratory Medicine 2006; 2: 46-83

ABSTRACT

This document reports the recommendations for home-based positive pressure ventilation - both invasive and non invasive - in pediatric patients, as approved by AIMAR and the Italian Society of Infant Respiratory Medicine (SIMRI) and adopted by the Region of Piedmont, and here offered for the general interest of readers at national level. All the steps leading up to the assisted discharge of the pediatric patient are treated point by point, beginning with an outline of the pathophysiology of chronic respiratory failure in infants. A detailed description is given of what needs to be planned and organized during the in-hospital phase, with particular focus on the specific needs of the tiny patient and on the training of the caregivers, key figures who are often in the combined role of both parents and caregivers. Aspects of the follow-up of patients are then discussed, including modes of management and how to solve the problems most frequently encountered from a clincal, organizational and administrative point of view in the management of infant patients with chronic respiratory failure in home care.

Keywords: Caregiver, chronic respiratory failure, clearance of secretions, home-based long-term mechanical ventilation, positive pressure ventilation in pediatrics, tracheostomy.

1. INTRODUZIONE

Un'indagine condotta nel Regno Unito nella seconda metà degli anni '90, ha evidenziato un significativo aumento del numero di bambini che hanno richiesto il ricorso alla ventilazione meccanica domiciliare (VMD) [1]. Infatti, nell'età evolutiva le principali cause d'insufficienza respiratoria cronica sono patologie caratterizzate da ipoventilazione alveolare e, quindi, da ipercapnia. In questi casi, la sola ossigenoterapia è inefficace e talvolta pericolosa, perché non solo non corregge l'ipercapnia, ma spesso la peggiora.

Le più comuni cause di utilizzo domiciliare del ventilatore in età pediatrica sono le patologie neuromuscolari, le alterazioni della gabbia toracica, le sindromi da ipoventilazione centrale, la displasia broncopolmonare, la fibrosi cistica, le cardiopatie e le apnee notturne ostruttive [2] (vedi tabella I).

In relazione alle necessità individuali il supporto ventilatorio può variare dalla sola ventilazione notturna mediante maschera nasale alla ventilazione meccanica 24 ore/die tramite tracheostomia [2].

La VMD può essere eseguita in modalità non invasiva tramite l'utilizzo di maschere o boccagli oppure in modalità invasiva tramite tracheostomia. Tra le due la ventilazione non invasiva (NIV) domiciliare è quella meglio accettata dai pazienti e dai familiari. Infatti, è gravata da meno complicanze, è più facile da gestire, consente di alimentarsi, parlare e vivere normalmente nelle ore in cui non è necessaria la ventilazione. Purtroppo la NIV, poiché richiede una cooperazione attiva da parte del paziente, ha un uso limitato negli infanti (primi 12 mesi di vita) e nei bambini più piccoli.

È considerato *"ventilatore dipendente"* ogni bambino che in condizioni di stabilità respiratoria e stabilità clinica generale richieda un supporto ventilatorio per mantenere un'adeguata stabilità degli scambi gassosi, dopo il fallimento di tentativi plurimi di svezzamento dal ventilatore nell'arco di 3 mesi dall'instaurazione della ventilazione meccanica [2]. È ormai da tempo dimostrato che il bambino affetto da insufficienza respiratoria cronica dipendente dal ventilatore, stabile dal punto di vista respiratorio e generale, può godere di una migliore qualità di vita al di fuori dell'ospedale [2]. La qualità di vita migliora nel passaggio dalla Terapia Intensiva alla Terapia Sub-Intensiva Respiratoria e dalla Sub-Intesiva Respiratoria alla domiciliazione, con una consensuale riduzione dei costi [3]. I costi concernenti l'acquisto delle apparecchiature elettromedicali per la ventilazione meccanica sono equivalenti ai costi di un breve periodo di permanenza in Terapia Intensiva. Incide, invece, maggiormente dal punto di vista economico l'assistenza infermieristica, necessaria nei casi in cui la famiglia da sola non sia in grado di provvedere completamente all'assistenza del bambino per 24 ore/die. Tuttavia, anche in questi casi, si è stimato che il costo giornaliero di un'assistenza infermieristica che copra le 24 ore rappresenti meno di 1/3 del costo di permanenza giornaliero in Terapia Intensiva [3]. Uno studio condotto nel Nord America ha evidenziato che il costo d'ospedalizzazione mensile dei bambini ventilatore-dipendenti è di circa 58.600 dollari e che la ventilazione domiciliare, che prevede 12-15 ore/die di assistenza infermieristica, comporta una riduzione del 63% dei costi [4].

Il nostro Sistema Sanitario Nazionale (SSN) nell'intento di migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da patologie croniche invalidanti e di ridurre i costi legati alle reiterate e lunghe ospedalizzazioni, ha previsto l'istituto dell'Assistenza Domiciliare Respiratoria (ADR) per i pazienti affetti da insufficienza respiratoria cronica con elevato livello di complessità assistenziale.

2. FISIOPATOLOGIA DELLA DIPENDENZA CRONICA DAL VENTILATORE NEL BAMBINO

Per avere un'adeguata ventilazione spontanea, la forza dei muscoli respiratori e il "drive" centrale devono essere sufficienti a sostenere il carico meccanico respiratorio. Un aumento di quest'ultimo o una riduzione dei primi due spostano l'equilibrio tra forza muscolare e carico respiratorio a favore del carico. Tale squilibrio può determinare una ventilazione alveolare spontanea inadeguata con ipercapnia e quindi dipendenza dal ventilatore (vedi tabelle I-III).

Il meccanismo attraverso cui l'eccessivo carico meccanico respiratorio e/o la ridotta capacità dei muscoli respiratori di generare pressione negativa causano ipoventilazione alveolare è il respiro rapido e superficiale. Questo tipo di pattern respiratorio è in realtà un meccanismo protettivo che evita l'insorgenza di fatica muscolare, ma che determina ipercapnia (Figura 1).

La ventilazione meccanica ripristina l'efficienza della pompa ventilatoria "scaricando i muscoli respiratori" o sostituendosi ad essi (Figura 2). Si rein-

TABELLA I: PERCHÉ I BAMBINI POSSONO ANDARE INCONTRO A VMD

Aumentato carico respiratorio
- Patologie Cardio-Polmonari
- Alterazioni della gabbia toracica

Deficit del controllo neurologico della respirazione
- S. da Ipoventilazione Centrale, CHS

Debolezza muscolare
- Malattie neuromuscolari

staura così un'adeguata ventilazione alveolare con miglioramento degli scambi gassosi (aumento della PaO_2 e riduzione della $PaCO_2$).
Nella maggior parte degli adolescenti (8-16 anni) la funzione del sistema respiratorio è simile a quella degli adulti. I neonati (0-1 mese), gli infanti (1-12 mesi) e i bambini (1-8 anni) sono, invece, maggiormente predisposti all'insufficienza respiratoria cronica ipercapnica rispetto agli adulti. Questo avviene a causa della differenza nel controllo del sonno e del respiro, nelle caratteristiche meccaniche del sistema respiratorio e nella forza e resistenza allo sforzo della muscolatura respiratoria. Elenchiamo di seguito i principali fattori predisponenti all'insufficienza respiratoria cronica nel bambino, che risultano tanto più importanti quanto più piccolo è il bambino.

1) L'immaturità del controllo centrale del respiro predispone all'apnea ed all'ipoventilazione.
2) I bambini dormono di più degli adulti ed il sonno è il periodo più vulnerabile per la comparsa di ipoventilazione. Inoltre il sonno dei bambini è rappresentato per il 40-60% dal sonno REM che è la fase del sonno in cui la riduzione del tono muscolare delle vie aeree superiori ne riduce la pervietà con aumento del lavoro respiratorio.
3) Le vie aeree sono di calibro ridotto a livello delle coane e della regione sottoglottica.
4) La compliance polmonare (definita come la variazione di volume polmonare rispetto ad una data pressione applicata al sistema respiratorio) è minore rispetto all'adulto; ne deriva un aumento del carico meccanico respiratorio.
5) La parete toracica ha una compliance maggiore rispetto all'adulto con conseguente distorsione della gabbia toracica durante l'inspirazione e aumento del carico meccanico respiratorio.
6) C'è una maggior predisposizione allo sviluppo di ostruzione nelle vie aeree
7) La domanda metabolica è aumentata.
8) I muscoli respiratori, sia il diaframma che gli intercostali, hanno una forza ridotta e una minor resistenza alla fatica; ne consegue una maggiore suscettibilità alla fatica muscolare.
9) Il numero degli alveoli è inferiore rispetto all'adulto; ne deriva una ridotta superficie disponibile per gli scambi respiratori.
10) Vi è un minor supporto elastico per le strutture intra-polmonari con conseguente maggior predisposizione all'atelettasia.
11) C'è una maggior predisposizione all'aumento delle resistenze vascolari polmonari.
12) C'è una maggior predisposizione allo sviluppo di edema polmonare.

Il rapporto forza-carico nel bambino normale è quindi sbilanciato verso un aumentato carico meccanico (Figura 3).

TABELLA II: PATOLOGIE CHE CONDUCONO A VENTILAZIONE MECCANICA DOMICILIARE NELL'ETÀ EVOLUTIVA

1) AUMENTATO CARICO RESPIRATORIO
- **Cardiomiopatie** congenite e acquisite
- **Alterazioni polmonari**
  - Displasia bronco-polmonare (BPD)
  - Fibrosi cistica
  - Ipoplasia polmonare
  - Esiti insufficenza respiratoria acuta (IRA)
- **Alterazioni gabbia toracica** (cifoscoliosi grave, distrofia toracica, spondilite anchilosante)

2) DEFICIT CONTROLLO DELLA RESPIRAZIONE
- **Ipoventilazione centrale congenita** (S. Ondine)
- **Ipoventilazione centrale acquisita** (lesione del tronco traumatica, tumorale, emorragica, ischemica, post-chirurgica o esito di radioterapia)
- **Mielomeningocele**
- **Malformazione di Arnold-Chiari**

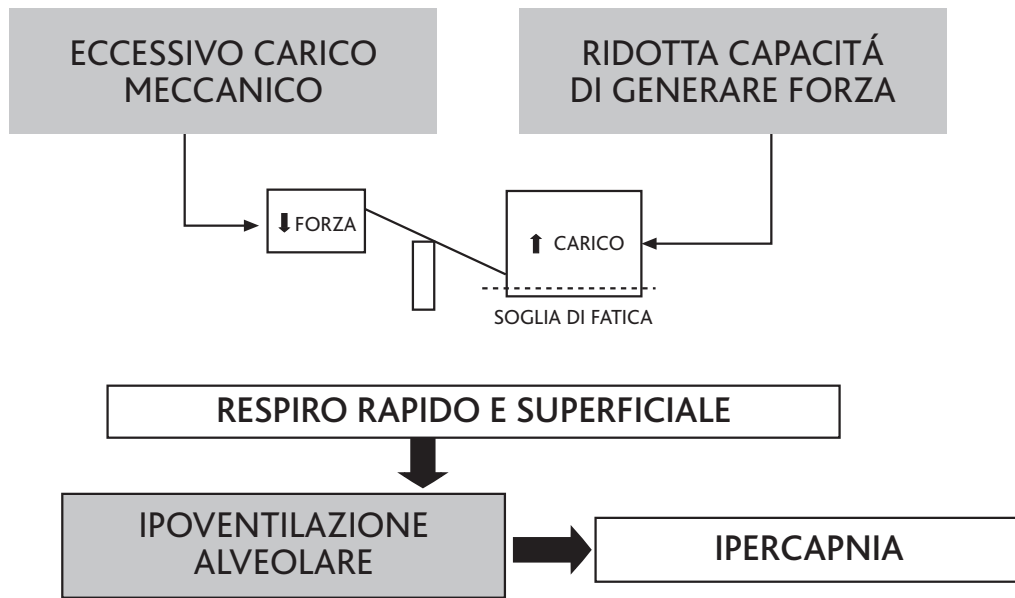
3) DEBOLEZZA MUSCOLARE
- **Malattie neuromuscolari**

TABELLA III: PATOLOGIE NEURO-MUSCOLARI

- **MIDOLLO SPINALE**: Lesione midollo cervicale post-traumatica, Siringomielia, Mielite trasversa
- **MOTONEURONE**: Atrofie Muscolo Spinali (SMA I, II, III), Poliomielite-S. post-polio
- **NEUROMIOPATIE PERIFERICHE**: lesione n. frenico post-intervento cardiochirurgico, S. Charcot-Marie-Tooth, S. Guillain-Barrè
- **GIUNZIONE NEURO-MUSCOLARE**: Miastenia
- **MUSCOLO**:
  - **Distrofie Muscolari**: Duchenne (DMD), Becker, dei cingoli, Fascio-Scapolo-Omerale, Emery-Dreyfuss, Distrofie Muscolari Congenite (CDM merosino-negativa, CDM con s. del rachide rigido, CDM di Ulrich), Distrofia miotonia congenita
  - **Miopatie congenite**: Miopatia nemalinica, Miopatia centronucleare, Miopatia miotubulare
  - **Miopatie metaboliche**: Miopatie mitocondriali
  - **Dermatomiosite giovanile**

3. TIMING DELLA VENTILAZIONE

Due possibili situazioni possono portare il bambino alla ventilazione domiciliare: 1) impossibilità di svezzare il bambino dalla ventilazione meccanica,

FIGURA 1: L'AUMENTO DEL CARICO MECCANICO E/O LA RIDUZIONE DELLA FORZA DEI MUSCOLI RESPIRATORI POSSONO DETERMINARE IL SUPERAMENTO DELLA SOGLIA DI FATICA MUSCOLARE. L'INSTAURARSI DI UN RESPIRO RAPIDO E SUPERFICIALE EVITA L'INSORGENZA DI FATICA, MA CAUSA IPOVENTILAZIONE ALVEOLARE, DETERMINANDO IPERCAPNIA

iniziata per trattare un'insufficienza respiratoria acuta (IRA); 2) la ventilazione meccanica è impostata in elezione nel bambino affetto da insufficienza respiratoria cronica (IRC) per preservarne le funzioni fisiologiche, ridurre l'incidenza degli episodi di IRA e migliorarne la qualità di vita. Si parla nel primo caso di *ventilazione domiciliare mandatoria*, nel secondo caso di *ventilazione domiciliare elettiva* (vedi figura 4).

Le condizioni che generalmente portano a ventilare un bambino in elezione sono rappresentate dalla presenza di uno dei seguenti elementi: 1) ipercapnia diurna oppure 2) presenza di sintomi di ipoventilazione notturna associati a grave sindrome restrittiva o all'evidenza strumentale di ipoventilazione notturna [3].
I criteri per iniziare la VMD differiscono a seconda che si tratti di una patologia cardiaca o polmonare

FIGURA 2: L'AUMENTO DEL CARICO E LA RIDUZIONE DELLA FORZA POSSONO DETERMINARE IL SUPERAMENTO DELLA SOGLIA DI FATICA MUSCOLARE. SOLTANTO LA VENTILAZIONE MECCANICA RIPRISTINA L'EFFICIENZA DELLA POMPA VENTILATORIA “SCARICANDO” I MUSCOLI RESPIRATORI

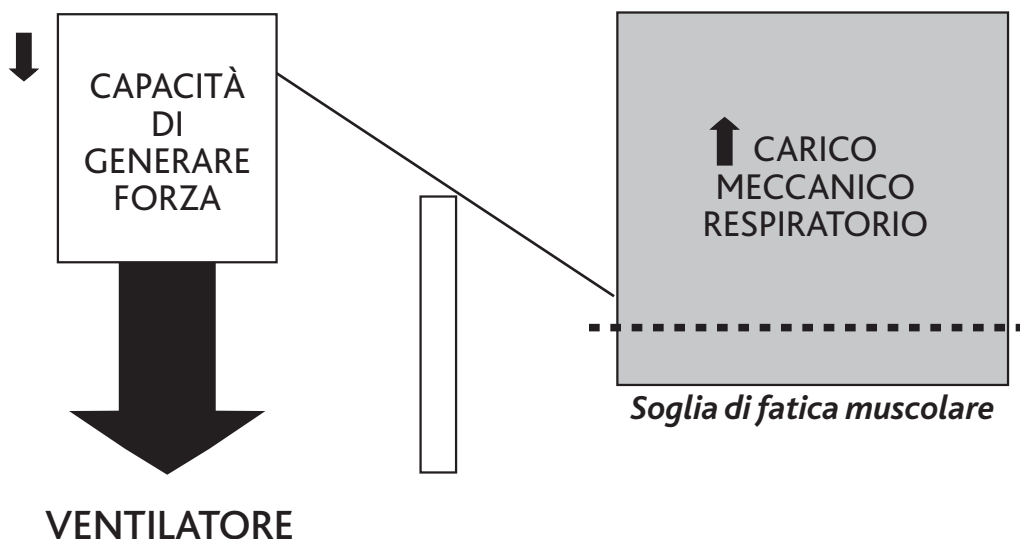
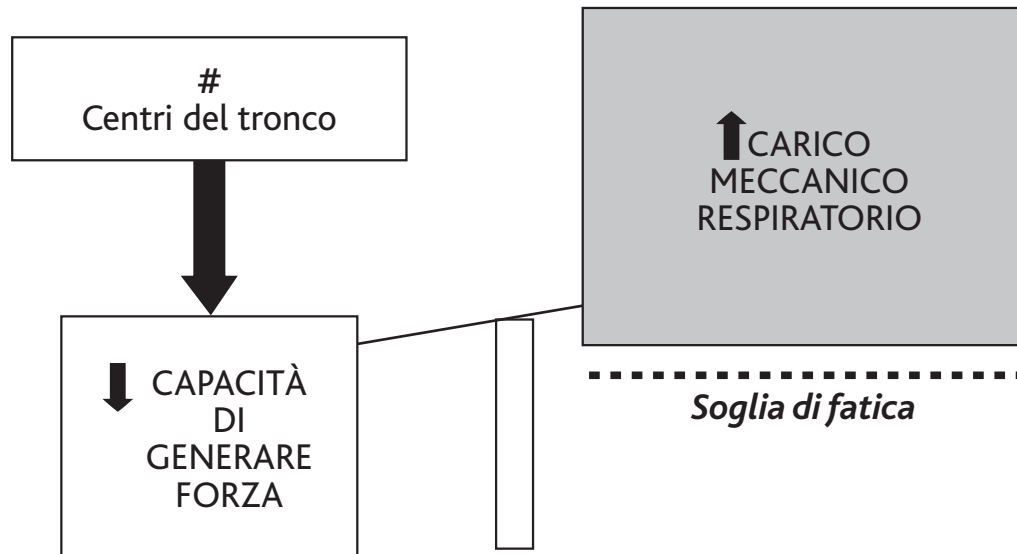



FIGURA 3: BILANCIA FORZA-CARICO NEL BAMBINO NORMALE: L'AUMENTO DEL CARICO E LA RIDUZIONE DELLA FORZA AVVICINANO IL BAMBINO ALLA SOGLIA DI FATICA MUSCOLARE

oppure che si tratti di una patologia neuro-muscolare o della gabbia toracica [3].

A) Criteri per iniziare la VMD in caso di patologia cardiaca o polmonare

La persistenza dei seguenti criteri dopo un'adeguata terapia medica conferma l'indicazione a VMD in bambini portatori di patologie croniche polmonari o cardiache [3]:

Criteri clinici

- ❑ Scarso incremento di peso (è il criterio clinico più importante)
- ❑ Uso dei muscoli respiratori accessori
- ❑ Ridotto livello di attività fisica
- ❑ Cianosi

Criteri laboratoristici

- ❑ $PaCO_2$ > 45 mmHg con o senza PaO_2 < 65 mmHg

.

Le patologie polmonari in cui più frequentemente si pone indicazione alla VMD sono: la displasia broncopolmonare, la fibrosi cistica, l'ipoplasia polmonare e gli esiti di IRA.

In alcuni casi, per esempio nella fibrosi cistica, la VMD può essere utilizzata come ponte verso il trapianto di polmone.

È importante tenere presente che soprattutto nel caso di patologie polmonari croniche, in particolare nella displasia broncopolmonare, l'insufficienza respiratoria può migliorare con la crescita e lo sviluppo dell'apparato respiratorio, permettendo talvolta lo svezzamento completo o parziale dalla VMD.

B) Criteri per iniziare la VMD in caso di patologia neuro-muscolare o della gabbia toracica

Le patologie neuro-muscolari rappresentano nell'età evolutiva la più frequente causa di IRC che richiede il ricorso alla VMD e rappresentano anche il paradigma del paziente ad elevata complessità assistenziale.

L'alterazione della funzione respiratoria nei bambini con patologia neuro-muscolare è la più importante responsabile dell'elevata morbilità e mortalità associata a queste patologie. Le infezioni respiratorie sono la causa più comune di ospedalizzazione e di morte nei pazienti neuro-muscolari con deficit dei muscoli respiratori. L'***insufficienza respiratoria*** (IR) può insorgere sia acutamente, come risultato ad esempio di una infezione respiratoria, sia più lentamente ed insidiosamente, come risultato di un progressivo scompenso della bilancia forza-carico, causato principalmente dal deterioramento della forza muscolare.

Nelle prime fasi dell'IRC i pazienti con patologia neuro-muscolare hanno una riduzione della ventilazione alveolare soltanto di notte. Ne derivano disturbi respiratori legati al sonno, caratterizzati da ipoventilazione notturna. Questi disturbi si manifestano inizialmente come ipopnee a comparsa prevalente nella fase REM del sonno, che rappresenta il periodo di massima atonia dei muscoli respiratori e di massima disfunzione del diaframma.

Successivamente, con il progredire della patologia, compare ipercapnia che progressivamente coinvolge anche le fasi non REM del sonno. Inoltre questi pazienti hanno un rischio aumentato di apnee notturne ostruttive. Nella maggior parte dei casi l'ipoventilazione notturna precede l'insufficienza respiratoria diurna. L'ipossiemia e le desaturazioni in questi pazienti di solito sono una manifestazione dell'ipoventilazione. Nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne (DMD) la capacità vitale for-

zata (FVC) < 1L e la comparsa di ipercapnia diurna sono i maggiori indici prognostici negativi; una FVC ≤ 20% del teorico è di solito associata a ipercapnia diurna.
Nei pazienti neuromuscolari si può inoltre sviluppare una ***disfunzione bulbare*** con conseguente disfagia, difficoltà ad alimentarsi e rischio di polmoniti da inalazione. Per di più si può associare un reflusso gastro-esofageo che può contribuire significativamente al fenomeno dell'inalazione.
La debolezza dei muscoli inspiratori, ma soprattutto il deficit di forza dei muscoli espiratori, associato eventualmente a disfunzione bulbare, può causare l'insorgenza di una ***tosse inefficace***.
Tipicamente nelle patologie neuro-muscolari la debolezza muscolare colpisce prima i muscoli espiratori. Pertanto sovente questi pazienti possono presentare le complicanze della tosse inefficace prima di sviluppare l'IRC. Le complicanze respiratorie della tosse inefficace sono rappresentate dall'insorgenza di atelettasie, polmoniti e alterazione degli scambi gassosi con IRA [5]. Episodi acuti di infezione delle vie aeree, inoltre, determinano un aumento delle secrezioni bronchiali a fronte di un deterioramento acuto, ma reversibile, della funzione muscolare, peggiorando così l'inefficacia della tosse e della clearance delle secrezioni bronchiali [6].
La patologia neuro-muscolare ad insorgenza nell'età evolutiva è inoltre spesso complicata da scoliosi progressiva, che altera non solo la postura, ma anche la meccanica del sistema respiratorio, riducendo la compliance toracica ed aumentando il lavoro respiratorio.
Nei pazienti affetti da miopatia, soprattutto nella DMD, è riscontrabile anche un interessamento della funzione cardiaca che può precedere l'insufficienza respiratoria stessa. La ***patologia cardiaca*** rappresenta la seconda causa di morte, dopo l'insufficienza respiratoria, nella DMD. Il 10-20% di pazienti affetti da DMD muore di insufficienza cardiaca. La cardiomiopatia dilatativa coinvolge primitivamente il ventricolo sinistro e può condurre a dispnea ed altri segni e sintomi di insufficienza cardiaca sinistra. L'insufficienza cardiaca destra può invece insorgere in seguito all'ipertensione polmonare causata dall'insufficienza respiratoria in ogni condizione di IR non adeguatamente trattata. I pazienti affetti da DMD sono anche a rischio di aritmie ventricolari [7].
Di conseguenza nei pazienti affetti da patologia neuromuscolare la funzione dei muscoli respiratori, l'insorgenza di disturbi respiratori legati al sonno, la funzione bulbare, l'efficacia della tosse, la scoliosi, la funzione cardiaca destra e, nelle miopatie, anche la funzione cardiaca sinistra devono essere costantemente monitorati nel tempo.
Mentre la storia naturale del declino della funzione respiratoria è relativamente prevedibile nei pazienti con DMD o con atrofia muscolo spinale (SMA) tipo I, vi sono altre condizioni, ad esempio la distrofia muscolare congenita, le miopatie congenite, la SMA tipo II, con un'importante variazione fenotipica da individuo ad individuo.
L'European Neuro-Muscolar Centre (ENMC) [8] e l'American Thoracic Society (ATS) [7] hanno recentemente stilato linee guida inerenti il monitoraggio della funzione dei muscoli respiratori e l'indicazione alla ventilazione meccanica nei pazienti con patologia neuromuscolare. Le linee guida dell'ENMC prendono in considerazione tutte le patologie neuro-muscolari che insorgono in età pediatrica, eccetto la SMA I e la DMD, mentre le linee guida dell'ATS si riferiscono solo ai pazienti con DMD. Tuttavia gli autori delle linee guida ATS affermano che molte delle loro raccomandazioni possono essere estese anche alle altre patologie neuro-muscolari.
La valutazione del paziente affetto da patologia neuromuscolare deve includere l'anamnesi, l'esame obbiettivo, le misure della funzione respiratoria, dell'efficacia della tosse e la valutazione dei disturbi respiratori nel sonno [7, 8].
L'ENMC raccomanda nei pazienti con patologia neuro-muscolare di età ≥ 5 anni la misura della ***FVC in posizione seduta*** una volta all'anno. Infatti la FVC è considerata nei pazienti con patologia neuromuscolare il miglior indice della riserva respiratoria. Quando la FVC in posizione seduta risulta anormale (<80% del teorico) è indicata l'esecuzione dell'esame ***anche in posizione supina*** per valutare l'eventuale debolezza del diaframma. Si considera infatti segno di severa debolezza del diaframma una caduta dell'FVC >20% passando dalla posizione seduta alla posizione supina.
Se la FVC è maggiore del 60% del teorico il rischio di ipoventilazione notturna è basso. Se invece la FVC è minore del 40% del teorico o se c'è una debolezza del diaframma, indicata dalla caduta dell'FVC in posizione supina, c'è un significativo rischio di ipoventilazione notturna [8].
Alcuni autori consigliano di rivalutare la FVC ogni 3-4 mesi in caso di FVC < 60% del teorico [9].
Le misure di massima pressione espiratoria e inspiratoria (MEP e MIP) possono essere utilizzate per monitorizzare la forza dei muscoli respiratori in associazione alla FVC [8].
Viene raccomandata l'esecuzione di una ***saturimetria notturna, possibilmente associata al monitoraggio della CO_2 transcutanea o di fine espirazione*** annualmente quando la FVC risulta < 60% e più frequentemente quando diventa < 40% [8]. Il nostro Gruppo di studio ritiene che in questi casi sia utile rivalutare la saturimetria notturna ogni 6 mesi.
Nei pazienti di età < 5 anni non è possibile misurare FVC, MIP e MEP. Pertanto, l'ENMC [8] raccomanda l'esecuzione di una saturimetria notturna, possibilmente associata al monitoraggio della CO_2 transcutanea o di fine espirazione, almeno una volta all'anno.
È inoltre importante valutare la presenza di ***segni e sintomi che suggeriscano la compromissione della funzione respiratoria*** [8]. Andrà pertanto esclusa la presenza dei seguenti segni e sintomi.

- ➢ Dispnea in posizione supina o respiro paradosso indici di debolezza diaframmatica.
- ➢ Frequenti infezioni polmonari.
- ➢ Ritardo di crescita; è pertanto importante moni-

torare il peso e l'altezza, misurando l'apertura delle braccia nei pazienti in cui è difficile misurare l'altezza (scoliosi o patologia neuro-muscolare con impossibilità alla stazione eretta).

➢ Sintomi di ipoventilazione notturna: sonnolenza, cefalea, nausea, astenia, scarso appetito mattutino, frequenti risvegli notturni, frequenti cambi di posizione durante la notte, incubi e sudorazione notturni, ridotto livello di concentrazione, perdita di appetito, cattivo umore, necessità di riposarsi dopo aver frequentato la scuola, frequenti sonnellini durante la giornata, ritardo di crescita
➢ Comparsa di cianosi durante l'attività fisica e l'alimentazione.

L'ipoventilazione notturna di solito precede l'ipoventilazione e l'ipercapnia diurna. Purtroppo i segni/sintomi di ipoventilazione notturna possono essere assenti anche in presenza di severa ipoventilazione notturna.

Alcuni autori consigliano di eseguire almeno annualmente ***una radiografia del torace*** [7]. L'esame radiologico del torace deve essere inoltre eseguito ogni volta che un infezione respiratoria non risponde alla terapia antibiotica [8].

L'ENMC [8] raccomanda l'***emogasanalisi*** arteriosa o da sangue arterializzato prelevato dal lobo dell'orecchio in caso di:

➢FVC < 40% del teorico,
➢Saturimetria notturna, possibilmente associata al monitoraggio della CO_2 transcutanea o di fine espirazione, significativamente alterata
➢Pazienti con sintomi di disfunzione respiratoria
➢Infezione acuta delle vie aeree
➢Infezioni ricorrenti delle basse vie aeree

La polisonnografia, possibilmente associata al monitoraggio della CO_2 transcutanea o di fine espirazione, è indicata [8] in caso di saturimetria notturna non dirimente in presenza di sintomi suggestivi per ipoventilazione notturna, apnee o ipopnee. Alcuni autori ritengono comunque sempre indispensabile l'esecuzione della polisonnografia in presenza di sintomi suggestivi per ipoventilazione notturna, apnee o ipopnee [9].

L'ATS [7] consiglia che i pazienti affetti da DMD vengano sottoposti a valutazione da parte dello specialista pneumologo pediatra:

✓ almeno una volta tra i 4 ed i 6 anni e comunque prima dell'uso obbligato della sedia a rotelle;
✓ 2 volte l'anno da quando sono obbligati ad usare la sedia a rotelle o la FVC scende sotto l'80% del teorico o comunque dopo il compimento del dodicesimo anno di vita;
✓ ogni 3-6 mesi quando richiedono assistenza alla tosse o ventilazione meccanica.

L'ATS [7] consiglia che la valutazione da parte dello specialista pneumologo pediatra preveda in ogni controllo, oltre all'anamnesi e all'esame obbiettivo, anche:

- *il controllo diurno della saturazione dell'emoglobina e della capnografia o della $PaCO_2$ tramite emogasanalisi su sangue arterializzato (l'ATS non ritiene necessaria in questa fase l'emogasanalisi effettuata su sangue arterioso)*;
- *la misura della FVC e del FEV_1 tramite spirometria associata alla misura di MIP, MEP e picco della tosse*;
- *il controllo della % del peso ideale e dell'indice di massa corporea (peso in Kg/altezza in m^2)*.

Inoltre una volta l'anno deve essere prevista una misura della concentrazione dei *bicarbonati sierici*, *un emocromo ed un radiogramma del torace*. Sempre una volta l'anno a partire dall'età in cui il paziente fa uso obbligato della sedia a rotelle o quando indicato dalla clinica, deve essere previsto uno *studio dei disturbi respiratori durante il sonno*; se disponibile l'esame ideale è la polisonnografia con monitoraggio della CO_2 in continuo; se non si può effettuare una polisonnografia, la saturimetria notturna con monitoraggio della CO_2 in continuo può fornire utili indicazioni sugli scambi gassosi notturni, sebbene non sia in grado di individuare i disturbi del sonno non associati a desaturazione o ipercapnia; se non disponibile, il monitoraggio della CO_2 in continuo può essere sostituito da una emogasanalisi capillare eseguita al mattino al risveglio, anche se questo esame è meno sensibile.

Per quanto riguarda lo studio dell'efficacia della tosse è raccomandata la misura del ***picco di flusso espiratorio della tosse (PCEF)*** una volta all'anno e durante ogni episodio di infezione polmonare [8]. In caso di PCEF < 270 L/min o MEP < 60 cmH_2O [7], indice di tosse inefficace con rischio di infezioni respiratorie e atelettasie, è indicato l'addestramento alle tecniche di mobilizzazione delle secrezioni (fisiochinesiterapia respiratoria comprendente il drenaggio posturale e la terapia percussionale) e alle tecniche atte a facilitare l'espettorazione delle stesse (insufflazione assistita con Ambu o con ventilatore, assistenza manuale alla tosse, uso dell'insufflatore/essufflatore meccanico) [8].

La valutazione da parte di un **nutrizionista** deve far parte dei controlli annuali.

Andranno inoltre esclusi i **segni ed i sintomi di disfunzione bulbare** (tempo impiegato per alimentarsi >30 min, episodi di tosse o di soffocamento durante l'assunzione di alimenti, disfagia, necessità di rendere il cibo più facilmente deglutibile, necessità frequente di aspirazione salivare, frequenti infezioni polmonari, tosse debole nonostante un FVC relativamente preservato, ritardo di crescita). In caso di sospetta disfunzione bulbare è indicato ricorrere ad una ***videofluoroscopia*** per confermare la presenza di inalazione [7, 8].

È inoltre utile ricorrere ad una ***pHmetria gastrica*** in caso di ***segni o sintomi di reflusso gastro-esofageo*** [8].

L'evoluzione della scoliosi deve essere valutata. I pazienti con insorgenza di scoliosi in età inferiore ai 5 anni e con compromissione della regione cervico-dorsale sono quelli in cui la scoliosi determina i maggiori problemi respiratori. Nei pazienti con patologia neuromuscolare il trattamento chirurgico della scoliosi è indicato in caso di scoliosi progressiva, per migliorare la postura e la qualità di vita. È

improbabile però che migliori la funzione respiratoria. Comunque il trattamento chirurgico previene l'ulteriore decremento della funzione respiratoria, dovuto al peggioramento della scoliosi, il miglioramento della postura che ne consegue può avere effetti positivi sulla funzione respiratoria [8]. Nei bambini con alterata funzione ventilatoria, ma non ancora ventilati, può essere utile addestrare il paziente alla NIV e all'uso dell'insufflatore essufflatore meccanico prima dell'intervento chirurgico, in quanto il loro utilizzo nel post-operatorio può migliorarne il decorso [8].

Nei pazienti affetti da DMD è necessario che almeno a partire dall'età scolare sia eseguita una ***visita cardiologica con ECG ed ecocardiogramma***.

Il Gruppo di Studio che ha redatto questo documento, tenendo conto dei dati della letteratura sopracitati, ha individuato un possibile percorso di follow-up per i pazienti neuromuscolari che non hanno ancora sviluppato IRC (vedi tabelle IV-VII).

Le linee guida dell'ATS [7], raccomandano la VMD per i pazienti con patologia neuromuscolare o della gabbia toracica quando, dopo adeguata terapia medica, persistono i sintomi di ipoventilazione notturna o di insufficienza respiratoria associati a ipercapnia o riduzione della FVC a valori < 15 ml/kg.

Lo European NeuroMuscolar Centre (ENMC) considera indicazione alla NIV (inizialmente solo notturna eccetto che nella situazione a) nei pazienti con patologia neuromuscolare insorta nell'età evolutiva la presenza di una delle seguenti situazioni [8]:

a) Deterioramento acuto del deficit respiratorio cronico. Se è necessario ricorrere all'intubazione endotracheale il paziente dovrebbe essere svezzato appena possibile dalla ventilazione invasiva passando in NIV.
b) Ipercapnia ($PaCO_2$ > 45 mmHg) diurna sintomatica
c) Ipoventilazione notturna sintomatica; definendo ipoventilazione notturna la presenza di una $PaCO_2 \geq 50$ mmHg per almeno il 50% del sonno oppure la presenza di sintomi associati a desaturazioni notturne < 88% per più di 5 minuti consecutivi.
d) La presenza di una FVC < 50% del teorico associata a sintomi in presenza di patologia neuromuscolare progressiva
e) La presenza di una significativa ipercapnia diurna o notturna in assenza di sintomi richiede uno stretto monitoraggio perché il paziente è a rischio di deterioramento. In questi pazienti può anche essere iniziata la NIV valutando caso per caso.
f) La presenza di frequenti infezioni respiratorie (> 3/anno) deve far prendere in seria considerazione l'inizio della NIV.

Il nostro Gruppo di Studio in considerazione del fatto che la comparsa di ipercapnia diurna è il maggior indice prognostico negativo e che pur in presenza di ipoventilazione notturna possono essere assenti i sintomi, considera sufficiente la presenza di ipercapnia diurna per iniziare la VMD. Inoltre per quanto riguarda l'analisi delle desaturazioni notturne, riteniamo che sia più adeguato il criterio di soglia proposto da Metha e Hill [10]: SaO_2 < 90% per 5 minuti consecutivi o per più del 10% del tempo totale di monitoraggio.

Nella tabella VIII sono descritte le nostre raccomandazioni per quanto riguarda l'inizio della VMD nella patologia neuromuscolare e nella patologia toracica restrittiva.

Un sistematico follow-up dei pazienti con disfunzione respiratoria ed un adeguato trattamento del

TABELLA IV: FOLLOW-UP DEI PAZIENTI NEUROMUSCOLARI DI ETÀ < 5 ANNI

Una volta all'anno o più frequentemente in caso di insufficienza respiratoria incombente

- **Anamnesi** per sintomi di ipoventilazione notturna, insufficienza respiratoria o disfunzione bulbare
- **Esame obbiettivo** cardio-polmonare con SaO2% e CO2 transcutanea + peso e altezza
- **Saturimetria notturna** ⇨ nei casi dubbi o se sintomi di ipoventilazione notturna o sospette apnee-ipopnee **polisonnografia con monitoraggio transcutaneo della CO_2**
- **Rx torace + emocromo + elettroliti completi + bicarbonati**
- E**GA capillare arterializzato** se:
  - Saturimetria notturna significativamente alterata
  - Sintomi di disfunzione respiratoria
  - Infezione delle vie aeree in atto o storia di infezioni ricorrenti

TABELLA V: FOLLOW-UP DEI PAZIENTI NEUROMUSCOLARI DI ETÀ ≥ 5 ANNI

Una volta all'anno:

- **Anamnesi** per sintomi di ipoventilazione notturna, insufficienza respiratoria o disfunzione bulbare
- **Esame obbiettivo** cardio-polmonare con SaO2% e tCO2+peso e altezza
- **FVC** seduto e anche supino, se FVC seduto < 80% teorico + **MIP** e **MEP**
- **Picco della Tosse**
- **Rx torace + emocromo + elettroliti completi**
- **Saturimetria notturna** ⇨ nei casi dubbi o se sintomi di ipoventilazione notturna o sospette apnee-ipopnee **polisonnografia con monitoraggio tCO_2**
- **EGA** arterioso o di sangue capillare arterializzato se:
  - FVC<40% predetto
  - Saturimetria notturna significativamente alterata
  - Sintomi di disfunzione respiratoria
  - Infezione delle vie aeree in atto o storia di infezioni ricorrenti

I pazienti devono però essere rivalutati ogni 3-4/mesi se:
- FVC seduto < 60% teorico o se caduta FVC >20% da seduto a supino
- Picco della tosse <270 L/min

La **Saturimetria notturna** deve essere rivalutata almeno ogni 6 mesi se FVC<40%

TABELLA VI: ALTRE VALUTAZIONI ANNUALI PER I PAZIENTI NEUROMUSCOLARI

- **Visita cardiologia con ECG ed Ecocardiogramma**
- **Visita con il nutrizionista**
- **Visita con il neuropsichiatra infantile**
- **Visita ortopedica**

La frequenza delle visite diventa più frequente su richiesta dallo specialista

deficit della tosse permette di iniziare la VMD in elezione (linea grigia della figura 4), riducendo il numero di pazienti che inizia la VMD dopo un episodio di IRA (linea nera della figura 4).
Il ricorso alla **CPAP nasale notturna** è indicato solo nei pazienti neuromuscolari con apnee ostruttive notturne, ma con ventilazione notturna normale [7].
Il paziente che ha iniziato la ventilazione notturna deve essere seguito nel follow-up anche per valutare nel tempo la necessità di passare ad una ventilazione anche diurna, che deve essere considerata quando la $PaCO_2$ diurna supera i 50 mmHg [7].
Lo European NeuroMuscolar Centre e l'ATS [7, 8] considerano indicata la **tracheotomia** solo in caso di:

a) Severa disfunzione bulbare e/o inalazioni ricorrenti;
b) Dipendenza dal ventilatore 24 ore/die; però in casi selezionati è comunque possibile continuare la NIV (preferenza del paziente, paziente che risiede in luogo da cui può accedere rapidamente al centro prescrittore) [3];
c) Paziente incapace di tollerare la NIV;
d) NIV inefficace;
e) Severa ritenzione di secrezioni bronchiali non drenabili con le tecniche non invasive.

4. REQUISITI PER INIZIARE LA VENTILOTERAPIA DOMICILIARE

I requisiti fondamentali per iniziare una VMD sono elencati nella Tabella IX.

A) Adeguata selezione del paziente ricoverato in ospedale

Il bambino ricoverato per IRA non svezzabile dal ventilatore può essere considerato candidabile alla VMD se ricorrono i criteri sotto-elencati [3].

a) Pervietà delle vie aeree con minimo rischio di inalazione in caso di NIV, o stoma tracheale consolidato in caso di ventilazione per via tracheostomica.
b) Adeguata ossigenazione con $FiO_2 < 40\%$ e pressione positiva di fine espirazione (PEEP) ≤ 5 cmH_2O (è ammesso un valore più elevato di PEEP solo in caso di sindrome delle apnee ostruttive nel sonno).
c) Stabilità dell'ossigenazione anche in caso di aspirazione tracheale o cambio cannula
d) Controllo della capnia entro limiti di sicurezza con il ventilatore domiciliare.
e) Prima della dimissione il paziente deve essere ventilato con il ventilatore che verrà utilizzato a casa e le regolazioni dello stesso devono essere invariate per almeno una settimana in presenza di stabilità del compenso respiratorio.
f) Capacità di liberarsi delle secrezioni bronchiali autonomamente o con assistenza (in caso di NIV).
g) Terapia medica stabile (se è necessaria una terapia per via endovenosa, deve essere stato preventivamente inserito un catetere venoso a permanenza).
h) Apporto nutrizionale adeguato a mantenere la crescita e lo sviluppo (la nutrizione deve essere effettuata preferenzialmente per via enterale).
i) Stabilità clinica generale (da almeno una settimana).
j) I genitori hanno intenzione e capacità di assolvere alle particolari necessità che il bambino avrà a domicilio.
k) Sarà possibile assicurare a domicilio un adeguato livello di supporto assistenziale.

Un altro concetto da considerare nella selezione del paziente è che la VMD non dovrebbe essere un mezzo per prolungare la vita senza un visibile miglioramento della qualità di vita [11]. Tuttavia bisogna tenere presente che molti pazienti con patologia neuromuscolare, nonostante le severe limitazioni fisiche e la dipendenza da VMD, considerano la loro qualità di vita soddisfacente e sarebbero disposti a ripetere la scelta ad intraprendere la VMD [3].

TABELLA VII: FOLLOW-UP DEI PAZIENTI AFFETTI DA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE (DMD)

Essendo la storia naturale del declino della funzione respiratoria relativamente prevedibile nei pazienti con DMD, la valutazione da parte dello specialista pneumologo pediatra è consigliata:

- **almeno una volta** tra i 4 ed i 6 anni e comunque prima dell'uso obbligato della sedia a rotelle;
- **2 volte l'anno, eseguendo la saturimetria notturna una volta sola/anno**, da quando sono obbligati ad usare la sedia a rotelle, o la FVC scende sotto l'80% del teorico e/o dopo il compimento del dodicesimo anno di vita;
- **ogni 3-6 mesi** da quando richiedono assistenza per la clearence delle vie aeree

B) Acquisizione del consenso informato

I genitori, secondo la legge italiana, devono dare il consenso alla ventilazione protratta e devono poter discutere il trattamento per tutta la durata della terapia.

C) Scelta dell'interfaccia paziente-ventilatore

La NIV è da preferire alla ventilazione per via tracheostomica ogni volta che sia possibile, perché è più facilmente gestibile, non interferisce con la deglutizione, la fonazione e la tosse ed è gravata da un minor numero di complicanze. Tuttavia nei bambini più piccoli e negli infanti la NIV ha un uso limitato perché richiede la collaborazione del pa-

TABELLA VIII: INDICAZIONI ALL'AVVIO DELLA VMD NEI PAZIENTI CON PATOLOGIA NEUROMUSCOLARE O DELLA GABBIA TORACICA

Se dopo una adeguata terapia medica persiste una delle seguenti condizioni:

- **Ipercapnia diurna** ($PaCO_2$ >45mmHg) con o senza sintomi di ipoventilazione notturna
- **Sintomi di ipoventilazione notturna** associati a:
  - FVC < 50% del teorico
  - SaO_2 notturna < 90% per 5 minuti o per più del 10% del tempo totale di monitoraggio
  - $PaCO_2$ ≥ 50 mmHg per almeno il 50% del sonno
- **Frequenti ospedalizzazioni per IRA** causata ad es. da infezioni respiratorie ricorrenti
- **Persistenza di ipercapnia diurna** dopo un episodio di IRA ipercapnica
- **Mancata risposta alla sola CPAP** in caso di apnee ostruttive

ziente. In questa fascia d'età, quindi, la tecnica più utilizzata è la ventilazione per via tracheostomica.
La ventilazione per via tracheostomica è indicata:
a) In caso di fallimento della NIV
b) In caso di inalazione cronica
c) In caso di deficit della tosse e secrezioni bronchiali non gestibili con le metodiche di assistenza non invasiva alla tosse
d) In caso di dipendenza dal ventilatore 24 ore/die (in casi selezionati è tuttavia possibile continuare la NIV, evitando la tracheotomia)
e) Nei bambini più piccoli in cui non è possibile ottenere collaborazione per la NIV

a) Scelta dell'interfaccia durante NIV
In caso di NIV possono essere usate maschere (nasali o facciali), cuscinetti endo-nasali o boccagli. Soprattutto negli infanti dove il volume corrente è molto piccolo, è cruciale che lo spazio morto della maschera sia ridotto. Inoltre, poiché la crescita del massiccio facciale nel primo anno di vita è molto rapida, può essere necessario cambiare le dimensioni della maschera anche più di una volta al mese.
Nel bambino in crescita se la maschera è utilizzata precocemente e a lungo termine può causare ipoplasia del 1/3 medio del massiccio facciale con possibili esiti in malocclusione dentale e sindrome delle apnee ostruttive nel sonno (OSAS). Per prevenire questa complicanza è utile cambiare regolarmente i punti di pressione; inoltre i bambini dovrebbero essere sottoposti a valutazione maxillo-facciale periodica [12].
Un recente studio [13] ha confrontato l'uso di maschere nasali, facciali ed endonasali nei paziente con patologia restrittiva toracica o patologia ostruttiva complicata da IRC tipo II in fase di stabilità. Gli autori hanno dimostrato che la maschera nasale rispetto alle altre due interfacce è meglio tollerata, ma consente una minor riduzione della $PaCO_2$.
I boccagli sono utilizzati soprattutto nei pazienti neuromuscolari, dipendenti completamente o quasi completamente dal ventilatore. Vengono utilizzati per lo più durante le ore diurne, spesso in alternanza con la maschera nasale, il cui uso è riservato in questo caso alle ore notturne.

b) Scelta della cannula tracheale
La cannula deve essere costituita da materiale morbido (di solito le cannule in silicone sono più mor-

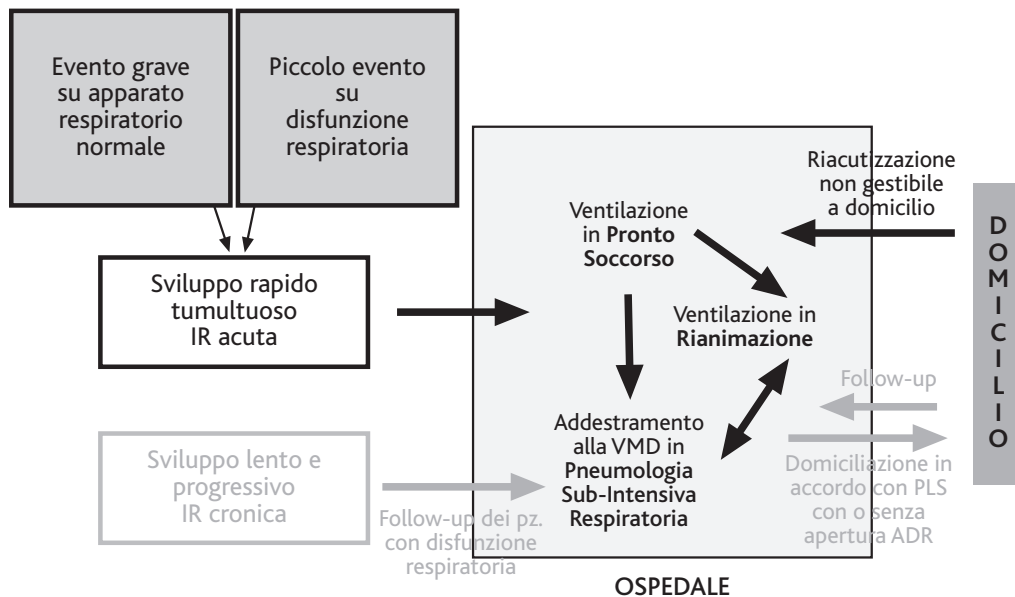
FIGURA 4: PERCORSI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICI DELLA VMD: LA LINEA NERA RAPPRESENTA IL PERCORSO DELLA VMD MANDATORIA, MENTRE LA LINEA GRIGIA INDIVIDUA IL PERCORSO DELLA VMD ELETTIVA.

Legenda: ADR, assistenza domiciliare respiratoria; PLS, pediatra di libera scelta; VMD, ventilazione meccanica domiciliare.

TABELLA IX: REQUISITI PER INIZIARE LA VMD

Adeguata selezione del paziente e acquisizione del consenso informato
Appropriata scelta del ventilatore, dell'interfaccia, della modalità di ventilazione e di una corretta umidificazione delle vie aeree
Valutazione di un'eventuale indicazione alla supplementazione in O_2 e della possibilità di uno svezzamento almeno parziale dal ventilatore
Corretta prescrizione dell'equipaggiamento indispensabile per l'assistenza domiciliare (insufflatore-essufflatore meccanico, saturimetro, aspiratore chirurgico, 2° ventilatore, gruppo di continuità, AMBU) **e idoneo approvvigionamento dei materiali di consumo**
Appropriata scelta del servizio di assistenza tecnica
Valutazione della deglutizione, della fonazione e dell'apparto nutrizionale
Adeguata formazione dei care-givers prima della dimissione
Identificare la eventuale necessità di un'assistenza domiciliare medico-infermieristica
Programmazione del follow-up

bide di quelle in polivinilcloruro) ed avere una curvatura tale che la porzione distale della cannula sia concentrica e co-lineare con la trachea. La lunghezza della cannula deve essere tale che la punta si trovi ad almeno 2 cm dalla carena. Tali caratteristiche, che permettono di ridurre molti degli effetti collaterali delle cannule tracheali, devono essere verificate con una radiografia del collo od una broncoscopia [14].
L'indicazione all'utilizzo di cannule cuffiate in pediatria si limita ai pazienti in cui è documentata un'aspirazione di materiale alimentare cronica o che necessitano di ventilazione ad alta pressione. In questi casi si utilizzano cuffie ad alto volume e bassa pressione, mantenendo la pressione della cuffia la più bassa possibile (tecnica di cuffiaggio della minima occlusione). La pressione della cuffia deve comunque essere mantenuta al di sotto dei 20 cm H_2O. Infatti si è evidenziato che con pressioni superiori si riduce la pressione di perfusione dell'epitelio delle vie aeree. Un altro potenziale rischio delle alte pressioni è la tracheomegalia [14].
Il diametro della cannula è selezionato in modo da evitare il danno della parete tracheale, da ridurre il lavoro respiratorio e, quando possibile, in modo da promuovere il flusso translaringeo. Il flusso translaringeo permette la fonazione ed una clearance translaringea delle secrezioni bronchiali. La presenza di un buon flusso translaringeo è indispensabile se si utilizza una valvola fonatoria unidirezionale (vedi capitolo inerente la fonazione). Si dovrebbero utilizzare tubi di piccolo diametro per permettere un buon flusso trans-laringeo e prevenire la tracheomalacia. I vantaggi dei tubi di piccolo diametro sono tali da farli preferire ai tubi di calibro maggiore, nonostante che essi richiedano un aumento delle pressioni nelle vie aeree per controbilanciare l'aumento delle resistenze della cannula tracheale [3].
Nei pazienti che richiedono solo una ventilazione notturna e che occludono la cannula tracheale durante il giorno, se possibile, è preferibile utilizzare cannule di piccolo diametro. È invece consigliabile l'utilizzo di una cannula tracheale di diametro simile alla parete tracheale quando si voglia prevenire l'aspirazione cronica o quando non si riesce a ventilare il paziente con cannule più piccole. In questi casi, per ottenere un flusso trans-laringeo, è necessario utilizzare cannule fenestrate.
L'uso delle cannule fenestrate deve però costituire un'eccezione piuttosto che la regola. Infatti sebbene non vi siano evidenze scientifiche, è opinione degli esperti che tali cannule possano promuovere lo sviluppo di tessuto di granulazione nell'area della fenestratura [14].
Le cannule con contro-cannula possono essere utili nei pazienti con secrezioni bronchiali copiose e poco fluide, che rapidamente aderiscono alle pareti della cannula. La possibilità di lavare la controcannula evita cambi frequenti di cannula, tuttavia i tubi con controcannula nei bambini più piccoli possono ridurre eccessivamente il diametro interno determinando resistenze troppo elevate [14].

D) Scelta del ventilatore e della modalità di ventilazione

Per ventilare bambini di peso < 6 kg devono essere utilizzati ventilatori in grado di erogare un volume corrente < 50-100 ml [3].

a) Durante ventilazione per via tracheostomica

La tecnica di ventilazione più utilizzata per via tracheostomica è la modalità controllata o assistita-controllata volumetrica. Di solito nell'infante e nel bambino è raccomandata una frequenza respiratoria impostata a 2 atti/minuto al di sotto della frequenza respiratoria spontanea del paziente [12] ed un volume corrente di 10-15 ml/kg [3]. È sconsigliato l'uso della SIMV (synchronized intermittent mandatory ventilation) con i ventilatori domiciliari di vecchia generazione, in cui non era possibile impostare la modalità SIMV + PSV. Gli Autori di queste linee guida, invece non proscrivono l'uso della SIMV, se associata a PSV (SIMV + PSV).
Generalmente nell'infante e nel bambino si utilizzano cannule tracheali non cuffiate e pertanto una parte del volume corrente è persa con le perdite aeree che ne derivano. Nei bambini più grandi le perdite aeree, essendo relativamente costanti, possono essere compensate utilizzando un volume corrente più elevato. Nell'infante e nei bambini più piccoli le perdite aeree causano problemi maggiori. Infatti le perdite aeree in questi soggetti, che hanno già un volume corrente più piccolo, sono maggiori e variabili. Pertanto, se le perdite aeree non possono essere efficacemente compensate aumentando il volume corrente, si possono utilizzare modalità pressumetriche (controllata o assistita-controllata) [3]. Le modalità pressumetriche infatti sono in grado di as-

sicurare volumi correnti più uniformi in presenza di perdite aeree variabili. Se si utilizza una modalità pressumetrica va, però, sempre tenuto presente che un aumento di impedenza del sistema respiratorio può determinare una pericolosa riduzione del volume corrente. Pertanto gli autori di queste Linee Guida nel paziente tracheostomizzato con elevata dipendenza dal ventilatore suggeriscono l'utilizzo di modalità volumetriche.
Comunque gli obiettivi che vanno perseguiti con il settaggio del ventilatore, sono i seguenti:

- ❏ un'adeguata espansione della gabbia toracica,
- ❏ una saturazione in O_2 ≥95%,
- ❏ una $PaCO_2$ tra 30 e 35 mm Hg,
- ❏ evitare il baro-volotrauma.

Il raggiungimento di valori di capnia inferiori al normale consente di avere maggiori margini di sicurezza e di eliminare la sensazione di dispnea. Tuttavia questi bassi valori di $PaCO_2$ spesso non sono raggiungibili nei pazienti con patologie polmonari [3].

b) Durante ventilazione non invasiva
Nel bambino sono state utilizzate sia la ventilazione assistita-controllata ciclata a volume (AC/V) che la ventilazione a supporto di pressione (PSV). Recentemente l'efficacia delle due metodiche è stata valutata in otto bambini di età compresa tra gli 11 e i 17 anni [12]. Entrambe le metodiche miglioravano gli scambi gassosi aumentando il volume corrente senza cambiare significativamente la frequenza respiratoria. Lo sforzo muscolare del paziente, misurato come prodotto pressione-tempo (PTP), si riduceva del 60-75% con entrambe le modalità di ventilazione rispetto al PTP in respiro spontaneo. Tuttavia sei pazienti preferivano in termini di confort la modalità PSV. Nonostante i risultati di questo studio, è opinione di alcuni Autori che, tenendo conto che durante PSV il volume corrente e la frequenza respiratoria sono influenzate dallo sforzo muscolare, sia preferibile limitare l'uso del PSV ai soli pazienti in grado di ventilare spontaneamente per un significativo periodo di tempo [12]. Nei pazienti in NIV ventilati in PSV va comunque sempre settata una frequenza respiratoria di back-up [12].

c) Settaggio degli allarmi
Gli allarmi devono essere personalizzati alle necessità del paziente, correttamente impostati e la loro efficienza deve essere controllata periodicamente. L'allarme più importante è l'allarme di bassa pressione (o disconnessione). Esso va regolato 5 cm di H2O al di sotto della pressione di picco delle vie aeree [3]. Nei pazienti che sono completamente apnoici in assenza di supporto ventilatorio e nei pazienti con cannula tracheostomica molto piccola è necessario utilizzare anche un monitoraggio cardiorespiratorio che individui le apnee sulla base della misura dell'impedenza della gabbia toracica e dell'insorgenza di bradicardia. Infatti, in caso di decannulazione, le elevate resistenze di una piccola cannula tracheale possono causare di per se stesse pressioni di picco nelle vie aeree che superano la soglia di bassa pressione.
Sono anche molto utili gli allarmi di alta pressione, di mancanza di rete e di basso volume corrente [3, 12].

d) Prescrizione del secondo ventilatore e della fonte alternativa di energia
È necessario prescrivere un secondo ventilatore ed una fonte alternativa di energia nei bambini che hanno un'autonomia respiratoria inferiore alle 4 ore o che sono residenti lontano da ospedali o dalla sede del servizio di assistenza tecnica [3]. È utile usare alternativamente i due ventilatori in modo che entrambi siano funzionanti. Entrambi i ventilatori devono essere periodicamente rivalutati per accertare la loro funzionalità.
La fonte di energia elettrica alternativa è rappresentata dalla batteria interna al ventilatore, dal gruppo di continuità e in casi particolari (pazienti residenti in zone lontane da ospedali o dal centro di assistenza tecnica) dal generatore di energia elettrica. La batteria interna è particolarmente importante perché facilita gli spostamenti esterni del paziente.

E) Scelta della corretta umidificazione delle vie aeree
Le vie aeree (naso, oro-faringe e trachea) funzionano da filtro, umidificatore e riscaldatore dei gas inspirati. In condizioni fisiologiche a livello della carena la temperatura dei gas inspirati è di 32-34° C con il 100% di umidità relativa ed un'umidità assoluta tra i 33 e i 37 mg H_2O/L. Nei polmoni l'aria raggiunge la temperatura corporea [14].
Quando le alte vie aeree sono escluse dalla presenza di una tracheostomia, l'aria inspirata, se non è adeguatamente condizionata con sistemi esterni di umidificazione, può causare gravi danni, tra cui deficit di funzionamento delle ciglia vibratili, danno delle ghiandole mucose e dell'epitelio stesso delle vie aeree. Tali alterazioni possono causare ispessimento delle secrezioni mucose, deterioramento della funzione polmonare ed aumento del rischio di infezione [14]. Per contro, surriscaldamento ed iper-idratazione delle vie aeree (temperatura > 37° C e umidità > 44 mg H_2O/L) espongono il paziente a rischio di ustioni tracheali e aumento delle resistenze bronchiali [15]. Le linee guida ATS per l'umidificazione durante ventilazione meccanica [16] suggeriscono che i gas inspirati contengano un minimo di 30 mg H2O/L di umidità ad una temperatura di 30°C. Le linee guida ATS per la ventilazione nei bambini tramite tracheostomia suggeriscono un livello desiderabile di condizionamento dei gas inspiratori sovrapponibile alle condizioni fisiologiche di 32-34°C con un'umidità assoluta tra i 33 e i 37 mg di H_2O/L [14].

a) Durante NIV
Durante NIV non è necessaria un'umidificazione esterna perché è rispettata la fisiologica umidificazione delle alte vie aeree. Tuttavia, l'intolleranza alla maschera nasale causata dall'eccessiva secchezza della mucosa può essere risolta con l'umidificazione [12]. Inoltre è stato dimostrato che nella ventilazione per via nasale, le perdite d'aria dalla boc-

ca creano un flusso unidirezionale che, alterando le caratteristiche della mucosa del naso, può triplicare le resistenze [17].
Durante la VMD non invasiva l'umidificazione deve essere effettuata con umidificatori ad acqua. Possono essere sufficienti quelli non riscaldati; in caso contrario si possono usare gli umidificatori ad acqua riscaldati [3]. Non devono invece essere usati gli scambiatori di umidità e calore (HME). Infatti in presenza di perdite aeree consistenti i filtri HME, il cui funzionamento è incentrato sull'intrappolamento dell'umidità e del calore dell'aria espirata, perdono gran parte della loro efficacia. Inoltre non devono essere usati i filtri HME con i ventilatori tipo "bilevel", perché aggiungendo una resistenza al circuito, possono alterare le pressioni inspiratorie ed espiratorie effettivamente erogate [3].

b) Durante ventilazione tramite tracheostomia

Durante ventilazione tramite tracheostomia è necessaria l'umidificazione delle vie aeree. Gli umidificatori passivi (HME) sono meno efficienti rispetto agli umidificatori riscaldati. Uno studio effettuato sugli adulti ha evidenziato che gli HME forniscono un range di umidità tra i 19,6 e i 33,2 mg H_2O/L[16]. Pur essendo in grado di fornire 30 mg di H_2O per ventilazioni minuto < 10 L/min, la capacità di condizionamento degli HME è inferiore a quella degli umidificatori attivi, soprattutto in caso di ventilazione minuto elevata [15]. Gli umidificatori riscaldati sono, dunque, il sistema più efficiente di umidificazione e riscaldamento di gas. Se, poi, all'umidificatore attivo è associato un circuito paziente-ventilatore riscaldato, il controllo della temperatura può essere tale da ottenere una temperatura pari a quella corporea con il 100% di umidità. In caso, invece, di circuito non riscaldato molta acqua è ceduta nel circuito sotto forma di condensa e la temperatura del gas erogato è di difficile controllo in caso di fluttuazione della temperatura dell'aria ambiente.
Un altro svantaggio dell'HME è rappresentato dal carico resistivo (tra 0,7 e 2,5 cm H_2O*s/L) e dallo spazio morto (tra i 19 e i 94 ml) che si aggiungono alle vie aeree. Inoltre, le resistenze aumentano in caso di accumulo di secrezioni nell'umidificatore passivo. Pertanto, se vengono utilizzati gli HME, è necessario scegliere attentamente la misura adatta all'età pediatrica. In caso di utilizzo di valvola fonatoria non possono essere utilizzati gli HME perché in queste situazioni sono totalmente inefficaci nel riscaldare e umidificare.
Purtroppo anche gli umidificatori attivi sono gravati da qualche inconveniente. Innanzi tutto sono più costosi e sono soggetti ad alcuni rischi di malfunzionamento: eccessive temperature erogate, eccessiva produzione di condensa nelle vie aeree e tutti gli usuali rischi delle apparecchiature elettriche. Gli alti costi da sostenere inizialmente in caso di scelta dell'umidificatore attivo sono tuttavia ammortizzabili se la ventilazione domiciliare si protrae negli anni. Gli umidificatori attivi più utilizzati sono quelli a piastra e quelli a colonna. Il rischio infettivo dovuto alla crescita e alla proliferazione di germi nei raccoglitori di condensa e nelle camere di umidificazione è ormai drasticamente ridotto dall'impiego di sistemi di umidificazione chiusi, sterili e monouso [15]. Non ci sono raccomandazioni per l'uso preferenziale di HME o umidificatori attivi per prevenire le polmoniti nei pazienti in ventilazione meccanica [19]. Alcuni autori consigliano l'utilizzo degli HME soltanto per brevi periodi o durante i trasporti, raccomandando altrimenti l'utilizzo degli umidificatori attivi [3]. Tuttavia, le Linee Guida ATS [14] sottolineano che non esiste un umidificatore ideale e che pertanto nella scelta del tipo di umidificatore si deve valutare caso per caso, considerando i pro e i contro per il paziente in questione.

F) Trattamento chirurgico della scoliosi nella patologia neuromuscolare

Lo sviluppo e la progressione della scoliosi nei bambini affetti da patologia neuromuscolare può ulteriormente ridurre la capacità vitale ed aumentare il lavoro respiratorio. Quasi tutti i pazienti affetti da DMD sviluppano scoliosi dopo aver perso la capacità di deambulare (seconda decade). La mancata correzione chirurgica della scoliosi nella DMD può aumentare la frequenza di ospedalizzazione e peggiorare la qualità di vita [7]. La chirurgia della scoliosi nella patologia neuromuscolare migliora la postura e la qualità di vita. È invece improbabile un miglioramento della funzione respiratoria, eccetto che in termini di effetti benefici sulla respirazione determinati dal miglioramento della postura e dalla prevenzione di un'ulteriore perdita di funzionalità respiratoria dovuta all'ulteriore peggioramento della scoliosi [8].
Il timing ottimale per l'intervento chirurgico è quando, in presenza di un angolo di Cobb tra i 30 ed i 50°, la funzione polmonare è ancora soddisfacente e prima dell'aggravamento della cardiomiopatia [20-22]. Comunque non ci sono controindicazioni assolute alla chirurgia basate sulla funzione polmonare: alcuni studi riportano buoni risultati anche in pazienti con FVC del 20% del teorico [23,24]. La miglior prognosi sembra essere legata ad una FVC > 40% del teorico [25].
Altri autori usano il valore di FVC < 1,9 L come indice prognostico negativo [26]. L'aggravamento della cardiomiopatia aumenta il rischio di aritmie durante l'anestesia.
Nel pre-operatorio è necessaria una valutazione pneumologica e cardiologica che non preceda di oltre due mesi l'intervento chirurgico. Questa valutazione deve anche comprendere uno studio notturno per escludere possibili disturbi respiratori del sonno [7,8].
Prima dell'intervento è fondamentale che siano ottimizzati lo stato nutrizionale, la funzione respiratoria e cardiaca. In caso di ipoventilazione notturna documentata il paziente, se non è ancora ventilato, deve iniziare la ventilazione non invasiva nel preoperatorio per facilitare il decorso post-operatorio. Se il paziente era ventilato prima dell'intervento dovrà essere posto in ventilazione non invasiva dopo l'estubazione.

Inoltre in caso di deficit della tosse, il bambino deve essere addestrato alle tecniche di mobilizzazione e di espettorazione delle secrezioni per consentire un approccio aggressivo nel postoperatorio. Il controllo del dolore postoperatorio dovrà essere ottimizzato in modo da promuovere la clearance delle secrezioni bronchiali e minimizzare la soppressione della funzione respiratoria [7,8].

G) Valutazione della deglutizione e dell'apporto nutrizionale

La deglutizione ed il tipo di apporto alimentare devono essere esaminati in tutti gli infanti e bambini in ventilazione meccanica domiciliare per valutare il rischio di aspirazione polmonare ed eventualmente migliorare l'apporto calorico-proteico. Un adeguato apporto nutrizionale è cruciale per la crescita e lo sviluppo dei polmoni e della gabbia toracica. Quindi, un'adeguata alimentazione è fondamentale anche per favorire lo svezzamento dalla ventilazione meccanica [3].

Il mantenimento di un peso corporeo ideale è fondamentale, poiché sia l'obesità (attraverso la riduzione della compliance toraco-addominale con aumento del lavoro respiratorio e aumento del rischio di apnee ostruttive) che la malnutrizione (comportando un inadeguato sviluppo della gabbia toracica e dei polmoni) incidono negativamente sulla funzione respiratoria. La regolare valutazione della percentuale del peso ideale, dell'indice di massa corporea ed il coinvolgimento del nutrizionista possono facilitare il perseguimento degli obbiettivi nutrizionali [3].

Quando non è possibile ottenere un'adeguata nutrizione tale da mantenere il peso corporeo ideale con la nutrizione orale, è indicato il confezionamento di una gastrostomia e l'inizio della nutrizione entrale [7].

Se la deglutizione è preservata gli infanti e i bambini sono in grado di mangiare e bere anche durante la ventilazione meccanica.

Se vi è un'alterazione della deglutizione, è utile il supporto logopedico. In alcuni casi è però necessario ricorrere alla gastrostomia ed, in casi estremi, ad una tracheotomia. Prima di confezionare la gastrostomia va comunque escluso il reflusso gastro-esofageo, che spesso si associa alle alterazioni della deglutizione. Infatti questo difetto può essere corretto durante il confezionamento della gastrostomia stessa [3].

H) Valutazione della fonazione

La fonazione deve essere valutata dal foniatra e dal logopedista in tutti i pazienti tracheostomizzati in quanto è di comune riscontro una difficoltà alla fonazione ed un ritardo nello sviluppo del linguaggio. Quando ci sono sufficienti perdite aeree intorno alla cannula tracheostomica il bambino può imparare a parlare. Molti bambini riescono a parlare da soli, ma in alcuni casi è necessario l'utilizzo della valvola fonatoria unidirezionale. Questa valvola consente l'inspirazione attraverso la cannula tracheostomica e, impedendo l'espirazione attraverso la cannula, direziona il flusso espiratorio attraverso la laringe. Quando si utilizza tale valvola è indispensabile la presenza di elevate perdite aeree intorno alla cannula; pertanto se si utilizzano cannule cuffiate, la cuffia deve essere completamente sgonfiata [3]. La valvola deve essere rimossa durante la notte. È inoltre opinione del gruppo che ha redatto queste Linee Guida che prima del posizionamento della valvola fonatoria debba essere accertata la pervietà delle vie aeree con manovra di occlusione della cannula e verifica della possibilità di fonazione.

Se il paziente ha degli intervalli liberi dalla ventilazione, al fine di facilitare la fonazione, è utile occludere la cannula tracheostomica [3].

È necessario che i bambini che non sono in grado di emettere suoni durante la ventilazione possano attivare un allarme sonoro per chiedere aiuto in caso di emergenza [3].

I) Eventuale indicazione alla supplementazione in ossigeno durante VMD e all'utilizzo del saturimetro a domicilio

Al fine di prevenire le complicanze cardiache e a livello del sistema nervoso centrale dell'ipossiemia e per ottimizzare la qualità di vita e la riabilitazione bisognerebbe mantenere una $PaO_2 \geq 65$ mmHg ($SaO_2 \geq 95\%$).

Poiché la PaO_2 può variare in modo considerevole durante il sonno, l'alimentazione, l'attività fisica, la ventilazione meccanica ed il respiro spontaneo, l'ossigenazione va controllata con un monitoraggio continuo (SaO_2 o PaO_2 transcutanea) durante tutte queste evenienze al fine di ottimizzare la FiO_2. Infatti alcuni pazienti richiedono una supplementazione in O_2 durante il sonno, l'attività fisica, l'alimentazione e possono invece richiedere meno O_2 durante la ventilazione meccanica rispetto al respiro spontaneo [3].

L'ottimizzazione della PaO_2, soprattutto nei pazienti neuromuscolare, deve sempre essere effettuata dopo aver corretto l'ipercapnia con la ventilazione meccanica. Poiché l'ipossiemia nei pazienti con patologia neuromuscolare è di solito manifestazione di ipoventilazione, il trattamento con O_2 di questi pazienti senza un contemporaneo utilizzo del ventilatore meccanico dovrebbe essere evitato [3,7].

In alcuni pazienti è giustificata la prescrizione domiciliare del saturimetro al fine di ottimizzare l'ossigenazione. Inoltre il monitoraggio domiciliare della pulsossimetria può essere utilizzato nei pazienti con patologia neuromuscolare in caso di infezioni delle vie aeree per monitorare l'efficacia delle tecniche di assistenza alla tosse e per identificare i pazienti che necessitano l'ospedalizzazione [7]. Il care-giver deve essere addestrato all'interpretazione del saturimetro tenendo presente i possibili artefatti legati soprattutto ai movimenti [3].

Il saturimetro rappresenta un importante ausilio per la conferma strumentale dei segni clinici di inadeguata ventilazione. Infatti, i pazienti ventilati durante l'età evolutiva oltre ad avere una piccola riserva respiratoria hanno anche una più elevata propensione a contrarre infezioni dell'apparato respirato-

rio rispetto agli adulti. Pertanto è necessario che il care-giver sia in grado di riconoscere i segni clinici di un inadeguato compenso respiratorio e che possa avvalersi di una conferma strumentale di tali osservazioni tramite saturimetro. Un interessante studio [4] ha evidenziato che l'incidenza di morte e di esiti severi di encefalopatia ipossica causati da insufficienza respiratoria acuta è circa 9 volte più alta durante la ventilazione domiciliare rispetto ai pazienti ventilati in unità di terapia intensiva. Gli autori affermavano inoltre che la loro esperienza suggeriva una riduzione di queste complicanze grazie all'utilizzo del saturimetro domiciliare. Inoltre, nei pazienti neuromuscolari l'utilizzo dell'insufflatore-essufflatore meccanico e del saturimetro portatile combinato alla NIV domiciliare si è dimostrato ugualmente efficace in termini di risultato rispetto alla ventilazione domiciliare invasiva [27]. Gli Autori di queste Linee Guida ritengono che la prescrizione del saturimetro sia giustificata se i care-givers sono addestrati ad un corretto ed efficace utilizzo dello stesso all'interno di precisi algoritmi decisionali.

L) Periodo libero dal ventilatore e svezzamento

Anche se non è possibile lo svezzamento completo dal ventilatore, la presenza di un periodo libero di alcune ore dalla ventilazione meccanica favorisce la mobilizzazione e migliora la qualità di vita del bambino. Durante il periodo libero dal ventilatore non deve comunque mai essere tollerata l'ipercapnia cronica [3].

La crescita e lo sviluppo del polmone e della gabbia toracica possono permettere lo svezzamento dal ventilatore dopo mesi o anni di ventilazione domiciliare. Le patologie parenchimali, soprattutto la displasia bronco-polmonare, rappresentano le patologie che più frequentemente si possono giovare della crescita per lo svezzamento dal ventilatore. Tuttavia, talvolta, anche bambini affetti da patologia neuromuscolare possono essere svezzati grazie allo sviluppo del loro sistema toraco-polmonare [3].

M) Polisonnografia

La polisonnografia è raccomandata prima dell'inizio della VMD, prima della dimissione in ventilazione domiciliare e nel follow-up della VMD. La polisonnografia con monitoraggio della CO_2 continuo è l'esame ideale per lo studio dei disordini respiratori durante il sonno; tuttavia se questo esame non è disponibile, la saturimetria notturna con monitoraggio della CO_2 continuo può fornire utili indicazioni sugli scambi gassosi notturni, sebbene non sia in grado di individuare i disturbi del sonno non associati a desaturazione o ipercapnia. Può anche essere utile, anche se non sensibile come il monitoraggio della CO_2 in continuo, un'emogasanalisi capillare eseguita al mattino al risveglio [7].

N) Assistenza domiciliare respiratoria (ADR)

Il nostro SSN nell'intento di migliorare la qualità di vita dei pazienti affetti da patologie croniche invalidanti e di ridurre i costi legati alle reiterate e lunghe ospedalizzazioni ha previsto l'istituto dell'assistenza domiciliare integrata (ADI), in cui il "Distretto" viene individuato come struttura operativa dell'Azienda ASL (PSN 1998-2000 art. 39 comma I, lett. b e successive modifiche) [28].

Per i pazienti affetti da patologia respiratoria cronica invalidante tale forma di assistenza prende il nome di Assistenza Domiciliare Respiratoria (ADR). Il Piano Sanitario Nazionale 2003-2005 prevede, nei dieci progetti per la strategia del cambiamento, di promuovere una rete integrata di servizi sanitari e sociali per l'assistenza ai malati cronici, agli anziani e ai disabili (PSN 2003-2005 art 2 comma 2).

L'ADR si basa principalmente su presidi terapeutici (O_2 terapia a lungo termine, ventilazione meccanica a lungo termine) e sull'impiego di risorse umane (supporto assistenziale). Il supporto assistenziale prevede la presenza di un team di collaborazione tra centro prescrittore di riferimento ed equipe territoriale, in cui siano assicurabili le funzioni mediche (il pediatra di libera scelta quale coordinatore medico del team), infermieristiche, riabilitative, sociali, psicologiche, nutrizionali, tecniche (il servizio di assistenza tecnica) e del care-giver (familiari, volontari).

Il Centro Prescrittore deve definire attraverso il **progetto assistenziale** i bisogni del bambino e le figure idonee a soddisfarli. La gestione corretta della VMD prevede, poi, la condivisione del piano terapeutico proposto dal Centro Prescrittore da parte del dirigente del distretto socio-sanitario di appartenenza (servizio di Cure Domiciliari) e del Pediatra di Libera Scelta (PLS) che prenderà in carico il paziente alla dimissione dall'ospedale. Il PLS deve essere non solo informato, ma anche formato dal Centro Prescrittore, prima di aderire al progetto di domiciliazione. L'attuale normativa assegna infatti al PLS la responsabilità unica e complessiva del paziente a domicilio ed al dirigente del distretto sanitario la responsabilità dell'acquisto dei presidi terapeutici prescritti e della verifica, assieme al Centro Prescrittore, dell'attuazione corretta del progetto assistenziale. Tale verifica è svolta dal dirigente del distretto sanitario attraverso la figura professionale dello pneumologo territoriale che ha il compito di attuare, insieme al PLS, l'assistenza domiciliare respiratoria [28]. Prima della dimissione è necessario verificare l'adeguatezza dell'abitazione del paziente. Infatti possono anche essere necessarie modifiche strutturali della casa per renderla idonea ai bisogni del bambino.

L'addestramento e la coordinazione del team dovrebbero avvenire nell'ambito del centro prescrittore specializzato nell'assistenza e nel trattamento dell'insufficienza respiratoria. Al centro spetta anche la richiesta del consenso informato alla VMD. Per le situazioni di emergenza è invece previsto che il paziente contatti il 118 [28].

Dal punto di vista clinico pratico è possibile stratificare i pazienti in ventilazione meccanica in 4 fasce di gravità:

- Fascia A: ventilazione domiciliare non invasiva per meno di 12 ore al giorno

- Fascia B: ventilazione domiciliare non invasiva per più di 12 ore al giorno
- Fascia C: ventilazione domiciliare non invasiva per più di 20 ore al giorno o ventilazione invasiva per via tracheostomica inferiore a 18 ore al giorno
- Fascia D: ventilazione invasiva per via tracheostomica con totale dipendenza dal ventilatore.

I pazienti di fascia A non necessitano di essere inseriti in un programma di ADR; i pazienti di fascia C e D devono essere inseriti in un programma di ADR; per quanto riguarda i pazienti di Fascia B il centro prescittore valuta caso per caso l'inserimento in un programma di ADR [28].

O) Scelta del servizio di assistenza tecnica

Al servizio di assistenza tecnica spetta la fornitura, il controllo, la manutenzione e l'assistenza 24 ore/die delle apparecchiature impiegate per la VMD. Tutte le apparecchiature meccaniche vanno ricalibrate periodicamente e sono soggette ad usura. Del resto spesso il malfunzionamento del ventilatore è dovuto al cattivo utilizzo da parte del caregiver. Pertanto è necessario prevedere i costi relativi al controllo e alla manutenzione del ventilatore da parte del servizio di assistenza tecnica, che deve essere obbligatoriamente operativo 24 ore/die per tutto l'anno compresi i giorni festivi per gli interventi urgenti. Ne deriva che il servizio di assistenza tecnica deve assicurare per contratto:

1) visite domiciliari con frequenza stabilita dal prescrittore (in alcuni casi anche mensile) in cui verrà effettuata la manutenzione preventiva del ventilatore e ne verrà controllato il perfetto funzionamento;
2) interventi rapidi di urgenza in caso di malfunzionamento del ventilatore con cambio immediato dello steso in caso di guasto non riparabile rapidamente.

In caso di guasto tecnico il ventilatore deve essere riparato o sostituito in tempi tali da non mettere a rischio la vita del paziente [2]. Secondo il Gruppo di Studio che ha redatto queste Linee Guida il tempo di intervento non deve essere superiore al tempo di autonomia del paziente dal respiratore.

Durante le visite domiciliari il funzionamento del ventilatore dovrà essere valutato nella sua globalità. In particolare, dovrà essere verificato la stato dei filtri al fine di un'eventuale sostituzione e dovranno essere controllati il volume corrente, la frequenza respiratoria, i valori di pressione delle vie aeree durante l'intero ciclo respiratorio, la FiO_2 ed il sistema di allarme. Durante il controllo tecnico andranno eventualmente ricalibrati i sensori di flusso e di pressione. Inoltre queste visite periodiche dovranno essere occasione per rivedere con il care-giver le procedure di buon uso del ventilatore e del circuito paziente-ventilatore

P) Formazione dei care-givers

Prima di dimettere il bambino dall'ospedale in VMD è necessario addestrare i care givers, verificando i risultati dell'addestramento. Devono essere addestrati a fornire assistenza in modo autonomo per la gestione di routine e per la gestione delle situazioni di urgenza-emergenza. Alla dimissione i care givers dovranno dimostrare, in particolare, competenza in [3]:

- utilizzo delle apparecchiature elettromedicali (ventilatore, umidificatore, aspiratore chirurgico, insufflatore-essufflatore meccanico);
- gestione della tracheostomia (incluso il cambio cannula), nel caso di bambini tracheostomizzati e assistenza alla tosse nel caso di pazienti in NIV;
- mobilizzazione delle secrezioni bronchiali;
- posizionamento della maschera e gestione delle perdite, in caso di NIV;
- altre metodiche necessarie per la corretta gestione del bambino (eventuale gestione della PEG, del catetere venoso centrale a permanenza, del catetere vescicale, prevenzione delle lesioni da decubito);
- somministrazione di farmaci per aerosol;
- rianimazione cardio-polmonare;
- riconoscimento dei segni clinici di compromissione del compenso respiratorio (cianosi, tachipnea, respiro paradosso, sudorazione, tachicardia, agitamento pinne nasali, ecc.);
- utilizzo del saturimetro come conferma strumentale dei segni clinici di inadeguata ventilazione.

I care-givers sono le figure non professionali coinvolte nel progetto assistenziale che hanno contatti stabili con il bambino; solitamente sono i genitori del bambino ed altri membri della famiglia. Tuttavia non è realistico aspettarsi che i membri della famiglia siano in grado di assistere il bambino a casa senza aiuti esterni. Infatti i famigliari necessitano di riposo e devono ottemperare agli obblighi di un lavoro fuori casa. L'aiuto esterno può essere dato alla famiglia da infermieri professionali o da personale di assistenza adeguatamente formato e supervisionato [3]. Nel Regno Unito esistono care-givers che non sono né famigliari, né infermieri professionali, che sono in parte stipendiati dai Servizi Sociali e per i quali, comunque, l'autorità sanitaria rimane responsabile sia dell'addestramento che della supervisione [3].

È inoltre indispensabile un supporto psicologico ai care-givers per contrastare lo stress a cui sono sottoposti.

Si riporta di seguito un modello di piano educazionale del care-giver.

MODELLO DI PIANO EDUCAZIONALE PER IL CARE-GIVER

a) Gestione della tracheostomia

- ✔ Medicazione della stomia
- ✔ Riconoscimento della necessità di aspirazione e dell'efficacia dell'aspirazione
- ✔ Tecnica di aspirazione tracheale
- ✔ Riconoscimento dell'efficacia della manovra di aspirazione
- ✔ Gonfiare e sgonfiare la cuffia della cannula tracheale

- ✔ Decannulazione ed eventuale cambio cannula
- ✔ Riconoscere i segnali di allarme nella variazione delle caratteristiche delle secrezioni bronchiali
- ✔ Gestione dell'aspiratore chirurgico (controllo della pressione di aspirazione, manutenzione, disinfezione)

b) Gestione dell'interfaccia non invasiva
- ✔ Posizionamento della maschera
- ✔ Gestione delle perdite aeree
- ✔ Prevenzione e trattamento dei decubiti causati dalle maschere

c) Gestione del ventilatore
- ✔ Accensione e spegnimento del ventilatore
- ✔ Assemblaggio corretto della linea di ventilazione
- ✔ Collegamento del paziente al ventilatore
- ✔ Montaggio e impostazione dell'umidificatore
- ✔ Modalità e tempi di sostituzione dei consumabili
- ✔ Cambio circuito, camera di umidificazione e filtro antipolvere
- ✔ Supplementazione di O_2
- ✔ Rotazione ed attivazione del ventilatore di back-up
- ✔ Codifica e risoluzione degli allarmi del ventilatore
- ✔ Gestione di una eventuale manomissione involontaria dei parametri di ventilazione
- ✔ Interruzione di energia elettrica (impiego della batteria, attivazione del gruppo elettrogeno)
- ✔ Gestione dei guasti (Numero telefonico del centro di assistenza tecnica con tecnico reperibile 24 ore su 24)

d) Monitoraggio clinico e strumentale del paziente ventilato a domicilio
- ✔ Lettura della frequenza respiratoria e del volume corrente, in modalità pressumetrica, o della pressione di picco, in modalità volumetrica
- ✔ Rilevazione della pressione arteriosa e della frequenza cardiaca
- ✔ Saturimetria in aria ambiente e in O_2 terapia

e) Riconoscimento dei segni di infezione delle vie aeree
- ✔ Febbre
- ✔ Aumento della pressione di picco (in modalità volumetrica) oppure riduzione del volume corrente (in modalità pressumetrica)
- ✔ Persistenza di tosse
- ✔ Aumento della frequenza delle aspirazioni tracheali
- ✔ Variazione delle caratteristiche delle secrezioni (colore, densità, odore)
- ✔ Aumento della dispnea e comparsa di segni di affaticamento

f) Gestione non invasiva delle secrezioni bronchiali
- ✔ Assistenza manuale alla tosse
- ✔ Assistenza alla tosse con Insufflatore-Essufflatore Meccanico (MI-E)
- ✔ Drenaggio Posturale

g) Gestione delle Urgenze (chiamata al centro, utilizzo del saturimetro, gestione della dispnea, eventuale supplementazione di O_2)

h) Gestione delle Emergenze
- ✔ attivazione del 118
- ✔ ventilazione di back-up con AMBU sia nel paziente in NIV (utilizzando la maschera del paziente) sia nel paziente tracheostomizzato
- ✔ tosse assistita con AMBU + compressione addominale ed eventuale uso del MI-E (nei pazienti in NIV con deficit della tosse)
- ✔ rimozione cannula tracheale d'emergenza (decannulazione spontanea, ostruzione completa della cannula) ed eventuale sostituzione (usando eventualmente una cannula di calibro più piccolo)
- ✔ ABC della rianimazione cardio-polmonare

i) Nutrizione per via orale
- ✔ Postura corretta del paziente per migliorare la capacità di deglutizione
- ✔ Valutazione capacità deglutizione
- ✔ Schema dietetico idoneo

l) Nutrizione per via enterale (NE)
- ✔ Postura corretta del paziente per ridurre il rischio di ab ingestis
- ✔ Impiego della pompa per NE
- ✔ Preparazione, modalità di somministrazione e tempi di somministrazione della NE
- ✔ Gestione della PEG o della digiunostomia (lavaggi, medicazione della ferita, riconoscimento segni di infezione)
- ✔ Schema dietetico idoneo

m) Gestione del catetere venoso centrale a permanenza (lavaggi, medicazione della ferita, riconoscimento segni di infezione)

n) Nursing
- ✔ **integrità cutanea** (igiene e idratazione giornaliera; prevenzione delle lesioni da decubito con passaggi posturali e utilizzo di presidi antidecubito)
- ✔ **mobilizzazione** (impiego di ausili: carrozzina, comoda, sollevatore, telini di scorrimento)
- ✔ **nursing del cavo orale** (pulizia, modalità di rimozione delle secrezioni)
- ✔ **gestione del catetere vescicale e della sacca diuresi** (cambio presidi, riconoscimento segni di infezione)
- ✔ **controllo alvo** (registrazione numero defecazioni, primi provvedimenti da adottare in caso di diarrea o stipsi)

Q) Vaccinazioni

La vaccinazione anti-pneumococcica e antinfluenzale è indicata in tutti i bambini con insufficienza respiratoria cronica [19].

R) 118

Al 118 spetta la gestione dell'emergenza sanitaria

domiciliare e del trasporto in ospedale in condizioni di instabilità. Il 118 interviene:
- nelle condizioni di emergenza
- ogni volta che sia necessario il trasferimento in ospedale, in quanto le condizioni del paziente non sono considerate stabili dal medico curante.

Al momento della dimissione vengono forniti al 118 gli elementi necessari per la gestione nell'emergenza del bambino (nominativo, storia clinica, tipo di ventilazione). Negli allegati è riportato il modulo da inviare per raccomandata al 118 prima della dimissione.

S) Ente erogatore di energia elettrica
L'ente erogatore di energia elettrica deve essere informato che presso quella sua utenza risiede un soggetto in ventilazione domiciliare. Negli allegati è riportato il modulo da inviare per raccomandata all'ente erogatore di energia elettrica prima della dimissione.

5. DIMISSIONE

A) Adattamento al ventilatore
Il Gruppo di Studio ritiene che l'adattamento al ventilatore debba essere condotto preferibilmente con il paziente ricoverato, ma che sia anche possibile, in taluni casi (bambini più grandi), effettuarlo in regime di day hospital.
Secondo il Gruppo di Studio il centro prescrittore deve almeno:
- effettuare un'EGA basale prima della ventilazione ed un'EGA durante ventilazione, dopo almeno un'ora di ventilazione continuativa
- effettuare una saturimetria notturna quando il paziente è riuscito a tollerare il ventilatore per almeno 4 ore durante la notte

È inoltre importante ricorrere al monitoraggio cardiorespiratorio notturno completo o a polisonnografia con monitoraggio continuo della CO_2 nel sospetto che permangano, nonostante la ventilazione, uno stato di ipoventilazione o significative apnee notturne.

B) Apertura ADR
Le modalità operative della dimissione protetta devono essere concordate tra il centro prescrittore ed il Servizio di Cure domiciliari. Il centro prescrittore deve segnalare con apposita scheda il ***progetto assistenziale*** di dimissione al Dirigente del Distretto Sanitario (Servizio Cure Domiciliari), il quale entro 3 giorni verifica la disponibilità del pediatra di libera scelta e delle altre figure professionali richieste e comunica il giudizio di fattibilità. Ne segue una ***visita congiunta*** in cui viene valutato il caso e vengono raccolti i dati per la compilazione della s***cheda di dimissione protetta***. Al Centro prescrittore spetta il compito di addestrare gli infermieri delle Cure Domiciliari oltre che i care-givers. Tutto il percorso formativo viene registrato sul ***verbale di formazione***.
Al termine del periodo di formazione gli infermieri delle cure domiciliari devono essere in grado di:
- fornire supporto infermieristico durante il cambio cannula tracheale,
- controllare le stomie (tracheale/gastrica) e medicarle,
- valutare le secrezioni bronchiali (quantità e caratteristiche),
- controllare il funzionamento del ventilatore e registrarne i parametri fondamentali,
- somministrare la nutrizione enterale per PEG,
- tenere i contatti con i tecnici dell'assistenza,
- fare il bilancio introdotti/eliminati,
- controllare il peso corporeo e registrare i parametri vitali (frequenza cardiaca, frequenza respiratoria, pressione arteriosa, diuresi, saturimetria arteriosa),
- controllare il trofismo cutaneo (prevenzione decubiti). Le condizioni socio-ambientali domestiche devono essere adeguate alla prosecuzione delle cure a domicilio. Prima della dimissione il domicilio deve essere attrezzato con tutti gli strumenti previsti dal progetto assistenziale.

La verifica definitiva dell'adeguatezza del domicilio ad accogliere il bambino deve essere effettuata attraverso un sopralluogo dei tecnici della ditta fornitrice, dei medici e degli infermieri del centro prescrittore, del pediatra di libera scelta e degli infermieri delle cure domiciliari.
La data della dimissione in caso di ADR deve essere concordata con il pediatra di libera scelta ed il servizio di cure domiciliari.
Il piano di dimissioni in caso di ADR deve essere pianificato e chiaramente riportato nella **scheda di dimissione protetta**, dove dovranno essere descritti in particolare:
- la regolazione del ventilatore e la cadenza di connessione-deconnessione
- gli esami effettuati per documentare che il bambino è ben adattato al ventilatore
- il piano di gestione dell'apparecchiatura fornita
- il piano per le emergenze a domicilio
- il follow-up sia da parte dell'equipe territoriale (follow-up domiciliare) che il follow-up in ospedale.

Nella scheda di dimissione deve essere allegato il consenso alla ventilazione domiciliare.
Il trasporto del paziente tracheostomizzato ventilatore-dipendente dall'Ospedale a casa spetta all'Ospedale, il quale fornisce l'ambulanza per il trasporto avanzato, il personale infermieristico e l'anestesista-rianimatore.
I trasporti successivi alla dimissione dalla casa all'Ospedale per controlli clinici e strumentali programmati possono avvenire con una normale ambulanza (deve essere assicurato solo l'erogazione di O_2 e la possibilità di usufruire di un aspiratore) con monitoraggio in continuo della saturimetria. Il PLS deve, però, accertarsi prima del trasporto che le condizioni del paziente siano stabili. Se invece le condizioni cliniche non sono considerate stabili dal PLS, il trasporto in Ospedale deve avvenire attraverso il 118.

C) Prescrizione dell'equipaggiamento indispensabile per una corretta e sicura VMD
L'equipaggiamento deve essere portatile e di semplice uso. Il paziente dovrebbe essere dimesso direttamente con il ventilatore utilizzato durante il ri-

covero, scelto tenendo presente, se possibile, l'esistenza di eventuali contratti di esclusività stipulati tra ditte fornitrici ed ASL.
La dimissione dovrebbe avvenire dopo un tempo sufficiente perché il team ospedaliero abbia definito le regolazioni del ventilatore ottimali per le necessità del paziente e perché si sia completato il training dei care-givers con quello stesso ventilatore.
Anche se non viene aperta l'ADR (fascia A e B), il bambino deve comunque essere domiciliato coinvolgendo il pediatra di libera scelta, cui spetta la responsabilità complessiva del bambino a domicilio.
La prescrizione del ventilatore deve essere associata alla prescrizione del materiale di consumo annuale e di eventuali altre apparecchiature necessarie per la gestione domiciliare del paziente.
Negli allegati è proposta la modulistica idonea per la prescrizione delle apparecchiature elettromedicali e del materiale di consumo. Il modulo approntato per la prescrizione delle apparecchiature elettro-medicali dovrebbe anche fungere da scheda statistica e di trasmissione dati alla Regione Piemonte.
Segue la check-list del materiale da prescrivere, che deve già essere stato consegnato dalla ditta fornitrice al momento della dimissione:

- ✓ Ventilatore pressumetrico o volumetrico con sistema di allarmi con o senza batteria interna, con o senza valvola espiratoria
- ✓ Eventuale secondo ventilatore
- ✓ Eventuale gruppo di continuità elettrica
- ✓ Eventuale umidificatore attivo non riscaldato o riscaldato con regolazione della temperatura
- ✓ Eventuale aspiratore chirurgico a batteria e a rete (solo nei pazienti tracheostomizzati) con possibilità in casi selezionati di prescrivere 2 aspiratori
- ✓ Eventuale pallone resuscitatore tipo AMBU con maschera facciale trasparente (solo nei pazienti tracheostomizzati o con deficit della tosse)
- ✓ Eventuale insufflatore-essufflatore meccanico
- ✓ Eventuale saturimetro portatile senza allarmi per monitoraggio discontinuo o con allarmi per monitoraggio continuo
- ✓ Eventuale monitor cardio-respiratorio
- ✓ Eventuale sistema di erogazione dell'ossigeno (se indicato un arricchimento in O_2 dell'aria inspirata)
- ✓ Apparecchio per aerosol terapia
- ✓ Calcolo e prescrizione del materiale di consumo annuo

Al momento della dimissione deve essere fornita ai familiari una quantità minima di materiale di consumo comprendente almeno un circuito-tubi di riserva, almeno una maschera di riserva (solo nei pazienti in NIV), una camera di umidificazione di riserva (se è stato prescritto l'umidificatore attivo), alcuni filtri HME (se è stata prescritta l'umidificazione passiva), alcuni catheter mount e, solo nei pazienti tracheostomizzati, un discreto numero di sondini da aspirazione tracheale, almeno una cannula tracheostomica di riserva, alcuni nasi artificiali, un'eventuale valvola fonatoria di riserva, alcune medicazioni specifiche per tracheotomie, almeno un set di ricambio per l'aspiratore chirurgico.

D) Prescrizione del materiale di consumo annuo
Non esistono raccomandazioni in proposito.
Si deve tener presente che neanche durante la ventilazione in ospedale è indicato il cambio routinario dei circuiti del respiratore sia nel caso si utilizzi un umidificatore attivo, sia nel caso si utilizzi un HME, essendo indicata la sostituzione del circuito solo quando questo è visibilmente sporco o malfunzionante [19]. Anche per quanto riguarda il cambio degli HME in ospedale, vi è indicazione a sostituirli solo quando sono visibilmente sporchi o meccanicamente malfunzionanti [19]. Il rischio di infezione a domicilio è considerato inferiore rispetto all'ospedale. Pertanto i circuiti possono essere cambiati ad intervalli settimanali o anche maggiori, fatto salvo per quando il circuito è sporco di secrezioni [3].
La tecnica di aspirazione tracheale pulita è il metodo abituale per l'aspirazione in situazioni domestiche, con notevole riduzione nel fabbisogno di sondini da aspirazione [14].
Si riportano di seguito le modalità operative di un centro tipo a proposito della prescrizione del materiale di consumo annuale, che riprendono in parte lo schema proposto dalle linee guida della regione Lombardia per la ventilazione domiciliare.

CONSUMI ANNUI PREVEDIBILI DI MATERIALE ACCESSORIO PER NIV

- ✓ 2-4 maschere a seconda delle ore di NIV
- ✓ circuiti respiratori :
  - ■ 3 se ventilazione solo notturna
  - ■ 6 se ventilazione < 16 ore/die
  - ■ 12 se ventilazione > 16 ore/die
- ✓ 2 cuffie con reggi-maschera e mentoniera/anno
- ✓ 2 filtri aria/anno (se spugnosi), altrimenti 12/anno
- ✓ 3 - 6- 12 meccanismi anti-rebreathing a seconda delle ore di NIV (se non presenti sulle maschere stesse)
- ✓ 12 camere per umidificazione (se prescritta umidificazione attiva) + acqua sterile demineralizzata
- ✓ 2-4 circuiti, filtri e maschere facciali per insufflatore-essufflatore meccanico (se prescritto)
- ✓ Prodotti barriera per prevenzione decubiti (idrocolloidi; alginati, ecc.): cambio ogni giorno
- ✔ Disinfettante commerciale

CONSUMI ANNUI PREVEDIBILI DI MATERIALE ACCESSORIO PER VENTILAZIONE INVASIVA
Ventilazione <16 ore die

- ✔ 12 kit circuito-tubi completi di valvola espiratoria (se circuito mono-tubo) e trappole raccogli condensa
- ✔ 12 camere di umidificazione + acqua sterile demineralizzata (cambio 2 volte/settimana) o 180 filtri HME
- ✔ 2 filtri aria interni spugnosi
- ✔ 52 (1/settimana) catether mount dotati di connessione girevole e eventuale foro per aspirazione
- ✔ 3-10 sondini da aspirazione al giorno salvo particolari indicazioni
- ✔ 1-3 nasini artificiali con attacco per ossigeno al giorno

- ✔ 12 valvole fonatorie
- ✔ 1 cannula tracheostomica ogni 15-45 giorni (in casi particolari ogni 7 giorni)
- ✔ guanti sterili ambidestri per cambio cannula (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ lubrificante sterile in bustine monodose (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ 1-3 pacchi/die di garze sterili 10 x 10 cm
- ✔ 1-3 fiale/die di soluzione fisiologica 10 ml
- ✔ 1-3/die medicazioni specifiche per tracheostomia
- ✔ set per aspiratore chirurgico: cambio ogni 15 giorni
- ✔ Disinfettante commerciale

Ventilazione > 16 ore die

- ✔ 24 kit circuito-tubi completi di valvola espiratoria (se circuito mono-tubo) e bicchieri raccogli condensa
- ✔ 24 camere di umidificazione + acqua sterile demineralizzata (cambio 2 volte/settimana) o 365 HME
- ✔ 2 filtri aria interni spugnosi
- ✔ 104-156 catether mount (2-3/settimana) dotati di connessione girevole e eventuale foro per aspirazione
- ✔ 3-10 sondini da aspirazione al giorno salvo particolari indicazioni
- ✔ 1-3 nasini artificiali con attacco per ossigeno al giorno
- ✔ 12 valvole fonatorie
- ✔ 1 cannula tracheostomica ogni 15-45 giorni (in casi particolari ogni 7 giorni)
- ✔ guanti sterili ambidestri per cambio cannula (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ lubrificante sterile in bustine monodose (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ 1-3 pacchi/die di garze sterili 10 x 10 cm
- ✔ 1-3 fiale/die di soluzione fisiologica 10 ml
- ✔ 1-3/die medicazioni specifiche per tracheotomia
- ✔ set per aspiratore chirurgico: cambio ogni 15 giorni
- ✔ Disinfettante commerciale

E) Altra documentazione da fornire al momento della dimissione

Al momento della dimissione deve essere fornita ai famigliari la seguente documentazione cartacea.

- Regolazione del ventilatore e cadenza di connessione-deconnessione
- Esami effettuati per documentare che il bambino è ben adattato al ventilatore
- Piano di gestione dell'apparecchiatura fornita
- Manuale di istruzione che contiene le informazioni scritte in italiano sull'uso e manutenzione minima del ventilatore a cura della ditta fornitrice del ventilatore
- Scheda compilata dal centro prescrittore contenente una descrizione dettagliata delle modalità di:
  - ✔ assemblaggio corretto della linea di ventilazione (circuito, umidificatore passivo o attivo, valvole o sistemi espiratori, catether mount),
  - ✔ collegamento del paziente al ventilatore (posizionamento maschera e cuffia di ancoraggio o procedure di insufflazione/desufflazione della cannula tracheale),
  - ✔ impiego del ventilatore (orari on/off, FiO_2, regolazioni, range di pressioni, volume corrente/ frequenza respiratoria durante il funzionamento)
  - ✔ gestione degli allarmi: alta/bassa pressione, volume corrente basso, disfunzione ventilatore, "power-failure"
  - ✔ modalità di disinfezione del materiale,
  - ✔ programma di umidificazione,
  - ✔ programma aspirazione tracheale (solo tracheostomizzati),
  - ✔ modalità e timing del cambio cannula (solo tracheostomizzati),
  - ✔ prima gestione delle situazioni di urgenza e di emergenza,
  - ✔ numero telefonico aperto 24 ore su 24 per disporre di una consulenza telefonica urgente per guasti tecnici con intervento immediato ed eventuale sostituzione istantanea del ventilatore da parte del tecnico della ditta elettromedicale fornitrice
  - ✔ numero telefonico aperto almeno 12 ore su 24 per disporre di una consulenza telefonica urgente per consulenze specialistica da parte di un medico del centro prescrittore
  - ✔ programma di follow-up presso il centro prescrittore o presso un altro centro di riferimento che prenderà in cura il paziente individuato prima della dimissione

6. FOLLOW-UP

Dopo la domiciliazione il bambino continuerà a crescere. Quindi richiederà un'attenta rivalutazione per un eventuale svezzamento dal ventilatore e, in caso di necessità a proseguire la ventilazione, per l'adeguamento del volume corrente al peso corporeo. Nel caso di patologie evolutive, inoltre, le richieste di assistenza al ventilatore possono anche aumentare a causa della progressione della patologia. Quindi sia il settaggio del ventilatore che le ore di ventilazione dovranno essere periodicamente rivalutate con una frequenza prestabilita al fine di assicurare sempre adeguati scambi respiratori.

Gli scambi gassosi possono essere valutati con l'emogasanalisi, la saturimetria periferica e la PaO_2 e $PaCO_2$ transcutanea [3]. Nei pazienti con patologia neuro-muscolare è raccomandato durante il follow-up un controllo degli scambi gassosi anche solo non invasivo (SaO_2 e monitoraggio non invasivo della CO_2) [7]. È inoltre di fondamentale importanza la valutazione del paziente ventilato durante la notte con la saturimetria notturna ed il monitoraggio in continuo della $PaCO_2$ transcutanea o della CO_2 di fine espirazione. È anche auspicabile, se possibile, una periodica rivalutazione notturna attraverso polisonnografia [3,12].

La frequenza ottimale delle visite periodiche deve essere individualizzata per ciascun bambino, comunque è richiesta una maggiore assiduità di controlli negli infanti e nei bambini piccoli a crescita rapida ed una minore frequenza nei bambini più grandi, a crescita più lenta. Indicativamente la fre-

quenza dei controlli è ogni 4-6 mesi nel primo anno di vita, ogni 4-8 mesi tra il secondo e il quarto e ogni 6-12 mesi dopo il quarto anno. Inoltre il settaggio del ventilatore va rivalutato anche tutte le volte che un evento acuto (es. infezione delle vie aeree) può aver fatto variare le caratteristiche meccaniche del sistema respiratorio [3].
Devono inoltre essere programmate visite domiciliari da parte del servizio di assistenza tecnica per effettuare una manutenzione preventiva delle apparecchiature e da parte degli infermieri domiciliari specializzati per un controllo dei principali parametri respiratori (volume corrente, frequenza respiratoria, saturazione periferica in O_2, pressione delle vie aeree, funzionamento degli allarmi) [12]. Per quanto riguarda i pazienti affetti da DMD in ventilazione meccanica l'ATS consiglia che vengano sottoposti a valutazione da parte dello specialista pneumologo pediatra almeno una volta l'anno o meglio ogni 3-6 mesi [7]. Le linee guida ENMC [8] invece, prevedono almeno un accesso programmato all'anno al centro prescrittore, che deve comunque essere sempre disponibile per accessi non programmati, associato a visite domiciliari programmate effettuate da infermieri professionali specializzati con una frequenza di 1-4/anno, con possibilità di visite aggiuntive a richiesta. Inoltre prevedono 2 controlli notturni all'anno tramite saturimetro e monitoraggio non invasivo continuo della CO_2.
È da sottolineare che le linee-guida anglosassoni [3] prevedono frequenti visite domiciliari da parte di una figura specializzata non medica, il Respiratory Care Practitioner (RCP), che dovrebbe valutare il corretto settaggio ed il buon adattamento al ventilatore a domicilio nella quotidianità del paziente, con la possibilità di resettare il ventilatore e di rivedere con i care givers le norme di buon uso delle apparecchiature elettromedicali e le procedure di urgenza ed emergenza.
Siccome non esiste nella nostra realtà una figura professionale assimilabile al RCP, il Gruppo di Studio che ha stilato le presenti Linee Guida ritiene auspicabile prevedere nel piano di cure dei pazienti ad alta intensità terapeutica (fascia C e D), oltre agli accessi programmati al centro (2-3 volte/anno), anche delle visite domiciliari specialistiche (2-3 volte/anno) alternate alle visite periodiche del pediatra di libera scelta e del personale infermieristico opportunamente addestrato. Per quanto riguarda i pazienti a bassa (fascia A) e media (fascia B) intensità assistenziale, riteniamo utili 3-4 visite ambulatoriali/anno presso il centro prescrittore. Il gruppo di studio, inoltre, ritiene che almeno una volta all'anno, tutti i pazienti in VMD dovrebbero eseguire un controllo tramite saturimetria notturna durante ventilazione.

7. ALLEGATI

Allegato I: CLEARENCE DELLE SECREZIONI BRONCHIALI E ASSISTENZA ALLA TOSSE

La tosse in condizioni normali si esplica attraverso una serie di azioni integrate. Inizia con una inspirazione forzata che arriva sino al 80-90% della capacità polmonare totale, seguita dalla chiusura della glottide per circa 0,2 secondi (pausa). Questa pausa ad alti volumi polmonari serve per aumentare la distribuzione dell'aria attraverso le vie aeree, dietro le secrezioni bronchiali. La terza fase della tosse è caratterizzata dalla contrazione dei muscoli espiratori con aumento della pressione intra-toracica, che determina, all'apertura rapida della glottide, l'espulsione dell'aria con flussi espiratori tra i 6 ed i 12 L/sec. L'alto flusso espiratorio d'aria spinge le secrezioni bronchiali verso l'esterno [29, 30]. Ciascuna di queste tre fasi può essere alterata in caso di patologia neuro-muscolare. La debolezza dei muscoli inspiratori, spesso associata a ridotta distensibilità della gabbia toracica, limita l'inspirazione forzata iniziale. La debolezza dei muscoli ad innervazione bulbare e/o la presenza di una tracheotomia impediscono la funzione glottica (chiusura completa della glottide seguita da una sua rapida apertura). Infine, la debolezza dei muscoli espiratori e le alterazioni della gabbia toracica, indotte dalla scoliosi, riducono la pressione intra-toracica durante la fase compressiva.
Le complicanze respiratorie della tosse inefficace sono rappresentate dall'insorgenza di atelettasie, polmoniti e alterazione degli scambi gassosi con IRA [5]. Inoltre gli episodi acuti di infezione delle vie aeree determinano sia un aumento delle secrezioni bronchiali che un deterioramento acuto, ma reversibile, della funzione muscolare; ne deriva un'inadeguata rimozione delle secrezioni bronchiali [6].
La misura del picco di flusso della tosse (PCEF) correla direttamente con l'efficacia della tosse [31]. Il PCEF normale nell'adulto supera i 360 L/min [5, 32]. La clearance delle secrezioni bronchiali negli adulti è compromessa se il PCEF è minore di 160 L/min [33]. Tuttavia, valori di PCEF > 160 L/min possono essere insufficienti durante un episodio di infezione delle vie respiratorie [6]. Per questo motivo si è utilizzato il valore di PCEF di 270 L/min per identificare i pazienti che possono beneficiare delle tecniche di assistenza alla tosse [34].
L'altra misura che correla con l'efficacia della tosse è la MEP: per una rimozione efficace delle secrezioni bronchiali è necessaria una MEP $\geq$ 60 cm H_2O; se la MEP è < 45 cm H_2O la tosse è considerata inefficace [35].
Durante infezioni delle vie aeree il monitoraggio domiciliare della saturimetria arteriosa può essere utilizzato per monitorare l'efficacia delle tecniche di assistenza alla tosse e per identificare i pazienti che necessitano di ospedalizzazione [7].
Le tecniche in grado di migliorare la clearence delle secrezioni comprendono: 1) le tecniche di mobilizzazione delle secrezioni dalle diramazioni bronchiali distali e 2) le tecniche atte a facilitare l'espettorazione delle secrezioni dalla trachea e dalle prime diramazioni bronchiali
Le tecniche di **mobilizzazione delle secrezioni comprendono**:
✔ i trattamenti convenzionali di fisioterapia respi-

ratoria (clapping, vibrazioni, drenaggio posturale), il drenaggio autogeno, etc.;
- ✔ l'utilizzo di apparecchiature meccaniche: oscillazione ad alta frequenza applicata all'esterno del torace (Oscillatore di Hayek e ThAIRapy System) ed oscillazione ad alta frequenza applicata alle vie aeree (Percussionaire, Breas).

Le tecniche **atte a facilitare l'espettorazione delle secrezioni** comprendono invece:
- ✔ le tecniche di assistenza all'insufflazione: "air stacking" (tramite il respiro glosso-faringeo, l'utilizzo del pallone di Ambu con valvola limitatrice di pressione o l'utilizzo del ventilatore meccanico);
- ✔ le tecniche di assistenza all'essufflazione: assistenza manuale alla tosse (compressione toraco-addominale o addominale);
- ✔ l'assistenza all'insufflazione/essufflazione meccanica: insufflatore-essufflatore meccanico (Cough Assist In-exsufflator, Emerson, USA; Pegaso, Dima, Italia)
- ✔ l'aspirazione tramite sondino e aspiratore chirurgico (soprattutto nei pazienti tracheostomizzati);
- ✔ l'aspirazione durante broncoscopia.

Nei pazienti con deficit della tosse le tecniche di mobilizzazione delle secrezioni devono essere sempre seguite dalle manovre atte a facilitare l'espettorazione.

Non ci sono sufficienti dati della letteratura per raccomandare l'utilizzo delle apparecchiature meccaniche che aumentano la mobilizzazione delle secrezioni nei pazienti con patologia neuro-muscolare [7], mentre può essere utile l'utilizzo dei trattamenti convenzionali fisioterapici (clapping, vibrazioni, drenaggio posturale) [8].

L'assistenza manuale meccanica alla tosse, preceduta o meno da tecniche di assistenza dell'insufflazione, è da tempo utilizzata routinariamente nell'adulto affetto da patologia neuromuscolare per ridurre sia la mortalità che la morbilità [36]. L'assistenza manuale alla tosse può tuttavia non essere efficace nei pazienti con grave alterazione scoliotica della parete toracica per la difficoltà che in questi casi si ha nel posizionare correttamente le mani sulla gabbia toracica [32]. Inoltre, l'assistenza manuale alla tosse deve essere effettuata con cautela nei bambini più piccoli a causa della elevata compliance della gabbia toracica [37].

L'insufflatore-essufflatore meccanico usa alte pressioni positive (30-40 cm H_2O) per promuovere l'insufflazione massimale seguite dallo sviluppo di una pressione negativa. Il rapido passaggio (circa 0,2 secondi) dalla pressione positiva alla pressione negativa aumenta il picco di flusso della tosse. Un recente lavoro [38] ha dimostrato che il MI-E produce un aumento del PCEF maggiore rispetto alle altre tecniche di assistenza alla tosse (assistenza manuale o inspirazione assistita con ventilatore meccanico) ed è ugualmente ben tollerato sia negli adulti che nei bambini affetti da patologia neuromuscolare in assenza di una grave disfunzione bulbare.

La fase di essuflazione può aumentare la limitazione al flusso aereo promuovendo il collasso delle vie aeree. Tuttavia nei pazienti con patologia neuromuscolare la limitazione al flusso espiratorio è presente solo in una percentuale ridotta di pazienti e sembra scomparire quando si applica alla fase espiratoria una compressione addominale [39]. Pertanto alcuni autori [39] suggeriscono di associare sempre le compressioni addominali durante la fase essufflatoria.

Le complicanze riportate in letteratura inerenti l'utilizzo del MI-E sono rare e sono rappresentate dallo sviluppo di pneumotorace, emorragia polmonare, aritmie cardiache, bradicardia, tachicardia, distensione addominale con nausea e vomito [7, 40]. L'utilizzo del MI-E è controindicato nei pazienti affetti da 1) enfisema bolloso, 2) patologie associate alla predisposizione per il barotrauma, 3) nei pazienti emodinamicamente instabili non sottoposti ad accurato monitoraggio, 4) nei pazienti con recente episodio di edema polmonare cardiogeno o comunque con funzione ventricolare sinistra depressa, per il rischio di edema polmonare da aumento del post-carico durante la fase di applicazione della pressione negativa [3, 15].

Il MI-E è stato utilizzato con successo nei pazienti adulti con patologie neuro-muscolari [39-41] e si è dimostrato che il suo utilizzo associato alla NIV nei pazienti con PCEF < 160 L/min migliora la sopravvivenza, riduce la morbilità e il tasso di ospedalizzazione. Sivasothy [32] ha evidenziato che l'uso del MI-E e dell'assistenza alla tosse è utile nell'aumentarne l'efficacia nei pazienti con patologia neuromuscolare senza scoliosi, mentre non è utile in caso di pazienti affetti da broncopneumopatia ostruttiva o patologia neuromuscolare associata a scoliosi. Marchant e Fox [42] hanno dimostrato che l'uso del MI-E usato nel post-operatorio degli interventi di scoliosi eseguiti nei pazienti affetti da DMD ha evitato prolungate intubazioni. Due recenti lavori [43, 44] hanno dimostrato che l'utilizzo del MI-E nei pazienti affetti da patologia neuromuscolare in età pediatrica è sicuro, ben tollerato ed efficace nel prevenire le complicanze polmonari sia se usato in modalità non invasiva che invasiva (tramite tubo endotracheale o cannula tracheotomica). Il MI-E può essere utilizzato in modalità non invasiva dall'età di 4 anni [43].

Usualmente vengono programmati cicli di 4-5 insufflazioni/essufflazioni in successione, seguiti da periodi di respirazione spontanea della durata di alcuni minuti, per limitare il rischio di severa iperventilazione. Il livello delle pressioni positiva e negativa applicate ed i tempi di applicazione di queste devono essere selezionati sulla base delle caratteristiche del paziente e della sua tolleranza al trattamento. Di solito si procede inizialmente con una fase di adattamento in cui le pressioni vengono impostate a valori relativamente ridotti (circa 10 cm H_2O), per poi essere progressivamente incrementate. Questo approccio permette di evitare che il paziente si opponga al ciclo meccanico impostato chiudendo le corde vocali. Durante i successivi trattamenti le pressioni possono essere ulteriormente aumentate fino al raggiungimento di livelli pres-

sori adeguati o comunque fino al livello massimo tollerabile da parte del paziente. Valori di pressione positiva > 35 cm H_2O e negativa < -40 cm H_2O sono usualmente sconsigliati [15]. Questo progressivo adattamento permette di ridurre l'insorgenza di effetti collaterali, quali indolenzimento e/o dolore intercostale, dovuti allo stiramento dei muscoli, che possono essere riferiti soprattutto dai pazienti che utilizzano per la prima volta questo presidio. I presidi oggi a disposizione offrono la possibilità di utilizzare sia l'opzione manuale che un meccanismo automatico per regolare la durata del tempo di insufflazione e di essufflazione. Se viene utilizzata la modalità automatica occorre regolare la durata dell'inspirazione, dell'espirazione e della pausa tra le due. Abitualmente si impostano i tempi in modo che la fase espiratoria sia circa il 60-70% della durata totale del ciclo, selezionando un tempo di pausa variabile da 0 a 1 secondo [15]. Prima di collegare il paziente all'apparecchio è consigliabile occludere la parte terminale del tubo di raccordo e verificare i tempi di ciclaggio e le pressioni raggiunte.

Ad oggi esistono in commercio in Italia due MI-E: il Cough Assist In-exsufflator, prodotto negli Stati Uniti d'America dalla ditta Emerson, commercializzato in Italia dalla Vivisol ed il Pegaso prodotto e commercializzato dalla ditta italiana Dima. Nel 1993 la Food and Drug Administration ha approvato l'utilizzo del Cough Assist In-exsufflator, e recentemente l'In-exsufflator ha anche ricevuto il marchio CE (European Conformity) che indica la conformità con gli standard di sicurezza europei.

L'assistenza alla tosse è raccomandata per i pazienti che presentino debolezza dei muscoli respiratori con secrezioni bronchiali elevate. Il MI-E può essere utile in queste situazioni, quando l'assistenza manuale alla tosse sia insufficiente. Il Gruppo di Lavoro che ha redatto le linee guida dell'ATS riguardanti le cure respiratorie dei pazienti affetti da DMD supporta con forza l'utilizzo del MI-E consigliandone l'utilizzo molto precoce. Infatti ne viene raccomandato l'utilizzo nei pazienti con storia di difficoltosa clearance delle secrezioni bronchiali o con PCEF < 270 L/min o MEP < 60 cm H_20. Comunque l'ATS raccomanda anche l'espletamento di ulteriori studi riguardanti l'utilizzo del MI-E [7]. Il Gruppo di Studio che ha stilato queste linee guida ritiene che nei pazienti con PCEF < 270 L/min occorra assistere la tosse addestrando i pazienti alle tecniche di air stacking (accumulo di aria) e di compressione addominale, prevedendo l'utilizzo del MI-E nei pazienti che non riescono a raggiungere i livelli di sicurezza di un PCEF di 270 L/min nonostante l'introduzione delle suddette tecniche. La figura 5 riassume un possibile algoritmo decisionale inerente l'assistenza alla tosse.

L'aspirazione tramite sondino e aspiratore chirurgico è indicata nei pazienti intubati, tracheostomizzati o comunque incapaci di eliminare le secrezioni presenti nelle vie aeree superiori [15].

La broncoscopia disostruttiva è indicata in caso di atelettasie persistenti che non hanno risposto alle tecniche non invasive di mobilizzazione ed espulsione delle secrezioni bronchiali, in cui sia sospettata come causa la presenza di tappi di muco [7].

Allegato II: GESTIONE DELLA CANNULA TRACHEALE

A) Cambio cannula

Non esistono chiare evidenze riguardo i tempi di sostituzione della cannula tracheostomica. Pertanto la frequenza del cambio cannula dovrebbe dipendere soprattutto da fattori individuali. Una maggior frequenza di cambi della cannula tracheale riduce la frequenza di infezioni, granulomi ed occlusione della cannula da parte di secrezioni bronchiali, ma aumenta il discomfort del paziente [14]. In linea di massima è indicata la sostituzione della cannula una volta/mese [3, 14].

In alcuni casi tuttavia può anche essere indicato il cambio cannula settimanale [3, 14].

Il cambio cannula può essere effettuato anche dal care-giver, che comunque deve essere in grado di effettuare tale manovra in casi di emergenza (decannulazione accidentale, occlusione della cannula da parte di secrezioni) [3]. Per le situazioni di emergenza è consigliabile avere a disposizione sia una seconda cannula di diametro uguale alla cannula in sede, che una cannula di diametro inferiore, da utilizzare in caso di sostituzione difficoltosa [3].

B) Periodica riduzione della pressione della cuffia della cannula tracheale

In caso di ventilazione a cannula cuffiata, alcuni centri consigliano periodiche riduzioni della pressione della cuffia al fine di favorire la perfusione della mucosa sottostante e permettere il drenaggio delle secrezioni accumulate al di sopra della cuffia. Tuttavia non esiste un'evidenza scientifica a riguardo che consenta di raccomandare tale procedura [14].

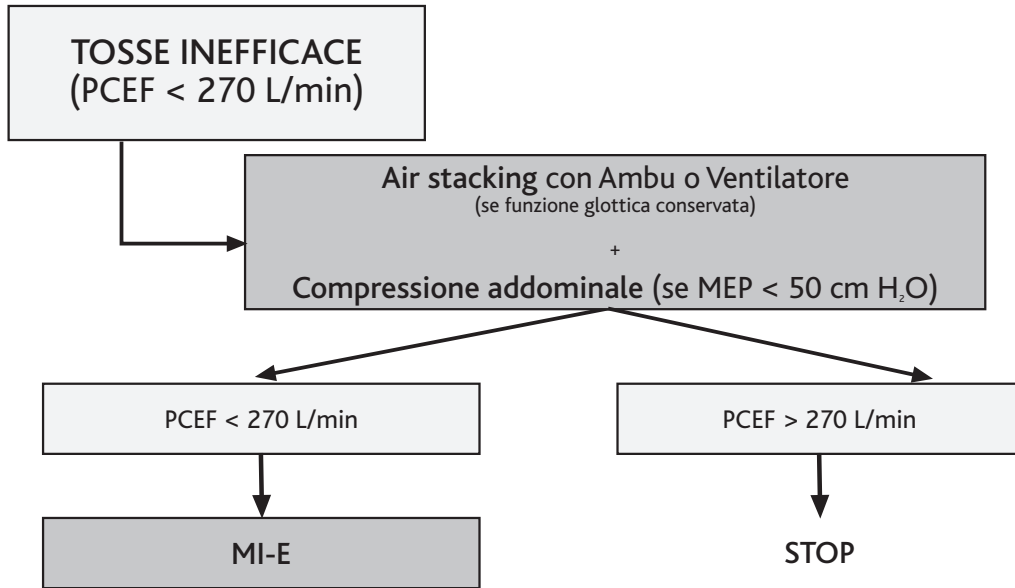
C) Sistema di fissaggio della cannula

L'aspetto più importante è il grado di tensione ottimale del sistema di fissaggio con la quale viene assicurata la cannula: il collarino dovrebbe essere sufficientemente stretto da impedire la decannulazione, evitando di ledere la cute sottostante o di occludere i vasi sanguigni. È di uso comune l'indicazione di stringere il collare in modo che si possa inserire all'interno dello stesso un dito. Si possono usare collari in velcro o fettucce opportunamente annodate. L'utilizzo dei collari in velcro rende più facile il cambio del sistema di fissaggio qualora venga eseguito da un solo operatore. Inoltre, i collari in velcro intrappolano meno umidità ed irritano meno la cute rispetto alle fettucce.

Il sistema di fissaggio deve essere cambiato quando sporco o bagnato; pertanto in alcuni pazienti è necessario cambiarlo più volte al giorno. La tenuta del collare in velcro si riduce col tempo, soprattutto quando è lavato con acqua calda.

D) Aspirazione tracheale

L'aspirazione tracheale può rimuovere le secrezioni presenti in trachea e nei bronchi principali, men-

FIGURA 5: FIGURA 5. ALGORITMO DECISIONALE PER L'ASSISTENZA ALLA TOSSE

Legenda: MEP, massima pressione espiratoria; MI-E, insufflatore-essufflatore meccanico; PCEF, picco di flusso espiratorio della tosse.

tre non può rimuovere quelle che si trovano nelle vie aeree più distali.

La manovra deve essere effettuata in modo da aspirare efficacemente le secrezioni, riducendo al massimo i potenziali rischi connessi con tale metodica. Quando è possibile è importante insegnare la tecnica non solo ai care-givers, ma anche al paziente (auto-aspirazione) [45]. I care givers (ed eventualmente anche il paziente) devono essere addestrati ad effettuare tutte le procedure inerenti l'aspirazione tracheale e di ogni fase deve essere verificato l'apprendimento. In particolare tutti i care-givers devono dimostrare di aver appreso correttamente i seguenti punti [45]:

- ❖ capacità di assemblare correttamente l'aspiratore chirurgico;
- ❖ capacità di riconoscere le situazioni in cui è indicato procedere all'aspirazione tracheale;
- ❖ capacità di eseguire efficacemente tutte le procedure con il minimo rischio per il paziente;
- ❖ capacità di monitorare le funzioni vitali durante l'aspirazione tracheale e di comportarsi in modo appropriato in caso di comparsa di complicanze;
- ❖ conoscenza delle procedure di controllo delle infezioni (lavaggio delle mani, lavaggio e disinfezione dei presidi utilizzati).

I care-givers, inoltre, devono essere sensibilizzati sulle possibili complicanze della procedura e sollecitati ad attuare tutte le precauzioni necessarie per la sicurezza del paziente.

Le complicanze che possono essere causate dall'aspirazione tracheale sono le seguenti [45]:

- infezioni causate dall'introduzione nelle basse vie aeree di batteri che colonizzano il tubo tracheale (il rischio è aumentato se si instillano soluzioni saline);
- ipossiemia;
- arresto cardiaco o respiratorio;
- broncospasmo;
- atelettasie polmonari;
- emorragia delle vie aeree;
- trauma della mucosa tracheo-bronchiale;
- aritmie cardiache;
- ipertensione o ipotensione arteriosa;
- aumento della pressione intracranica.

L'aspirazione tracheale è indicata in presenza di [45]:

- ❖ ronchi e sibili espiratori udibili dal paziente o dal care-giver anche senza auscultazione;
- ❖ presenza di secrezioni visibili nella cannula tracheale;
- ❖ aumento della pressione di picco (durante ventilazione volumetrica) o riduzione del volume corrente (durante ventilazione pressumetrica);
- ❖ richiesta del paziente;
- ❖ sospetta aspirazione di materiale gastrico o saliva;
- ❖ tutte le volte che si verificano situazioni inspiegabili di dispnea, aumento della frequenza cardiaca o respiratoria;
- ❖ riduzioni della SaO_2 che possano essere ritenute collegate alla presenza di secrezioni nelle vie aeree

L'aspirazione tracheale è considerata efficace se determina almeno uno dei seguenti risultati [45]:

- rimozione di secrezioni
- miglioramento dei rumori respiratori;
- riduzione della pressione di picco (durante ventilazione volumetrica) o aumento del volume corrente (durante ventilazione pressumetrica) dopo l'aspirazione
- miglioramento della saturazione arteriosa

- miglioramento della sensazione di dispnea e/o riduzione della frequenza cardiaca o respiratoria
- miglioramento soggettivo riferito dal paziente.

Durante le procedure di aspirazione tracheale il paziente dovrebbe essere adeguatamente monitorizzato per valutare l'efficacia della procedura e per rilevare la presenza di eventuali effetti collaterali. Le variabili che dovrebbero essere monitorate sono le seguenti [45]:

- i rumori respiratori,
- il colore della cute e della mucose (assenza o presenza di cianosi),
- la frequenza respiratoria e cardiaca,
- la pressione arteriosa sistemica
- la saturazione arteriosa
- alcune variabili monitorate dal ventilatore (volume corrente, pressione inspiratoria di picco, frequenza respiratoria)
- le caratteristiche dell'escreato (colore, volume, consistenza e odore)

a) Modalità di aspirazione

È imperativo evitare che la porzione di sondino che deve essere inserita nella tracheostomia venga in contatto con superfici non pulite [14]. Classicamente esistono due modalità di aspirazione tracheale: la"tecnica sterile" e la "tecnica pulita".
Per **tecnica sterile** si intende la modalità che prevede l'uso di sondini e di guanti sterili. Era la modalità utilizzata in ospedale, finchè poi si è passati alla **tecnica pulita modificata** (guanti non sterili e sondino sterile).
La **tecnica pulita** prevede, invece, l'uso di sondini puliti con mani lavate appositamente per la procedura con o senza guanti non sterili. È il metodo raccomandato per l'aspirazione in situazioni domestiche [14, 45].
La tecnica di aspirazione pulita prevede le seguenti fasi [14].

- Il care-giver dovrebbe lavarsi accuratamente le mani prima e dopo ogni procedura di aspirazione. Alcool o una schiuma disinfettante sono sufficienti per il lavaggio delle mani quando acqua e sapone non sono disponibili. Dovrebbero essere indossati guanti non sterili, monouso, per proteggere il care-giver.
- Dopo che l'aspirazione è stata completata il sondino viene lavato, disinfettato e lasciato asciugare all'aria come descritto in seguito.
- Ogni singolo sondino può essere usato finché rimane intatto e permette l'ispezione delle secrezioni rimosse. Alcuni autori [45] ritengono che i cateteri lavati non vadano comunque usati per più di 24 ore.

La disinfezione dei sondini attuata dopo l'aspirazione pulita prevede 5 fasi [14]:

1. lavaggio sotto getto d'acqua del rubinetto dei sondini usati, utilizzando acqua calda saponosa, avendo cura che sia l'interno che l'esterno del sondino siano completamente puliti;
2. disinfezione dei sondini immergendoli per 90 minuti in un idoneo disinfettante commerciale (esempio: soluzione di acqua e cloro-derivati); non ci sono dati che indichino che un prodotto commerciale sia meglio dell'altro;
3. risciacquo dei sondini dentro e fuori con acqua sterile;
4. lasciare asciugare i sondini all'aria, utilizzando l'aspiratore e facendolo lavorare a vuoto per 1 minuto circa;
5. riporre i sondini in un contenitore pulito e chiuso

b) Profondità dell'aspirazione

Sono descritte tre tecniche di aspirazione per quanto concerne la profondità a cui va inserito il sondino.

1. **L'aspirazione superficiale**: consiste nell'inserzione di un sondino solo nell'ostio del tubo tracheostomico per rimuovere le secrezioni che sono state tossite sino all'apertura della cannula.
2. **La tecnica pre-misurata**: il sondino forato viene inserito ad una profondità pre-misurata, con il foro più distale appena fuori dalla punta della cannula tracheostomica. Per misurare la profondità esatta si utilizza una cannula dello stesso tipo e della stessa misura di quella posizionata in trachea, individuando sul sondino l'esatta profondità di inserzione.
3. **L'aspirazione profonda**: dopo aver inserito il sondino sino ad incontrare una resistenza, lo si retrae leggermente e quindi si applica l'aspirazione.

Studi effettuati su animali hanno chiaramente dimostrato un significativo danno dell'epitelio delle vie aeree quando viene utilizzata la tecnica d'aspirazione profonda. Tale danno può essere ridotto usando la tecnica pre-misurata. Pertanto, l'ATS [14] raccomanda:

- l'utilizzo della tecnica pre-misurata per le aspirazioni di routine;
- la rotazione del sondino tra dita e pollice senza muoverlo con l'intera mano; la rotazione riduce l'attrito, cosicché il sondino può essere inserito più facilmente; inoltre muove i fori laterali del sondino in modo elicoidale permettendo l'aspirazione delle secrezioni in tutti i punti della parete della cannula tracheostomica;
- l'uso di sondini pre-marcati per assicurare l'aspirazione alla profondità corretta;
- l'utilizzo occasionale dell'aspirazione profonda solo in circostanze particolari, perchè aumenta il rischio di danno all'epitelio.

In caso di utilizzo di cannule fenestrate è raccomandato l'uso della contro-cannula non fenestrata durante l'aspirazione. Infatti, se si mantiene in sede la contro-cannula fenestrata ed il sondino accidentalmente entra più volte nella fenestratura, può causare la formazione di tessuto di granulazione.

c) Frequenza dell'aspirazione

Oltre a rimuovere le secrezioni l'aspirazione permette al care-giver di valutare la pervietà della cannula. Quest'ultimo aspetto è importante perché i tubi tracheali possono essere parzialmente ostruiti senza evidenti segni clinici. L'aspirazione può avvenire secondo un programma prestabilito, per es. ogni 2 ore, oppure "a domanda", sulla base della

valutazione clinica del paziente.
L'ATS [14] raccomanda:

- che l'aspirazione venga effettuata sempre e solo sulla base di una valutazione clinica preliminare;
- di eseguire nei soggetti senza evidenza di secrezioni un minimo di due aspirazioni quotidiane, una al mattino, l'altra la sera prima che il paziente si addormenti per la notte, per controllare la pervietà della cannula.

d) Durata dell'aspirazione
La letteratura suggerisce che l'aspirazione profonda debba avvenire in non più di 15-20 secondi e che l'aspirazione pre-misurata debba terminare entro 5 secondi. L'ATS [14] raccomanda che l'aspirazione avvenga con tecnica pre-misurata in meno di 5 secondi. La rapidità di aspirazione è fondamentale per prevenire le atelettasie, dal momento che l'ATS raccomanda anche l'uso di sondini di grandi dimensioni rispetto al lume della cannula tracheale (vedi avanti).

e) Dimensioni del catetere di aspirazione
La letteratura raccomanda l'uso di cateteri il cui diametro sia 1/3 o 1/2 del diametro interno della cannula tracheostomica per evitare atelettasie durante le aspirazioni prolungate. Tuttavia cateteri di dimensioni maggiori rimuovono più velocemente le secrezioni. Pertanto le Linee Guida dell'ATS [14] raccomandano l'impiego del sondino del diametro più grande possibile, al fine di rimuovere il più efficacemente possibile le secrezioni. Del resto, utilizzando la tecnica pre-misurata rapida, il rischio di atelettasia è basso.

f) Caratteristiche del sondino da aspirazione
Il sondino deve essere di materiale morbido e trasparente (ad es. polivinile), deve avere una lunghezza di circa 40 cm e deve essere fornito di doppio foro, uno posto sull'estremità distale atraumatica ed l'altro posto su di un lato del sondino a circa 0,5 cm dall'estremità distale. Il doppio foro permette di ridurre il trauma della mucosa [15].

g) Pressione negativa di aspirazione
Di solito per l'aspirazione dei pazienti pediatrici sono usate pressioni tra i -80 e i -100 cm H_2O.
Comunque, la pressione negativa di aspirazione deve essere tale da aspirare in modo efficace il muco in pochi secondi. In caso di secrezioni particolarmente dense è necessario utilizzare una pressione negativa maggiore, ma che non superi i -160 cm H_2O, al fine di ridurre il trauma della mucosa. Le Linee Guida dell'ATS [14] raccomandano che:

- l'aspirazione sia applicata sia mentre il catetere entra, sia mentre il catetere esce dalla cannula (mentre classicamente la letteratura consigliava di non aspirare durante la discesa del sondino per ridurre il trauma della mucosa);
- l'aspirazione sia adeguata a rimuovere le secrezioni con un passaggio rapido del catetere;
- prima della domiciliazione ci si assicuri che la pressione creata dall'aspiratore sia adeguata alla clearance delle secrezioni.

h) Iperossigenazione e iperventilazione nel peri-aspirazione
L'iperventilazione non deve essere eseguita prima dell'aspirazione perchè può forzare le secrezioni distalmente nelle vie aeree [14].
La necessità di aumentare la FiO_2 prima dell'aspirazione e di iperventilare con Ambu arricchito in O_2 dopo l'aspirazione deve essere decisa caso per caso prima delle dimissioni, utilizzando il monitoraggio della SaO_2 come guida. I pazienti che sono suscettibili di formare atelettasie possono giovarsi dell'iperventilazione dopo l'aspirazione tracheale [14]. Pertanto alcuni autori [45] ritengono indicata la pre-ossigenazione e/o l'iperinflazione nei pazienti con riserva respiratoria particolarmente ridotta e nei pazienti che hanno evidenziato desaturazioni o aritmie durante l'aspirazione. In particolare queste precauzioni dovrebbero essere adottate nei pazienti con una SaO_2 basale $< 90\%$, nei pazienti ad alto rischio con $SaO_2 < 95\%$ e nei pazienti che hanno evidenziato desaturazioni al di sotto del 85% durante broncoaspirazione e nei quali il livello di SaO_2 non è tornato al valore basale entro 15 secondi [15].

i) Instillazione di soluzione fisiologica
Non è consigliata dall'ATS come manovra di routine [14] al fine di fluidificare le secrezioni rese dense da una non adeguata umidificazione delle vie aeree o da una non corretta idratazione del paziente. L'instillazione di soluzione fisiologica nella cannula tracheale può causare desaturazione o contaminazione delle vie aeree distali. Pertanto l'instillazione di fisiologica andrebbe limitata alle situazioni di presunta ostruzione bronchiale acuta da tappi di muco [15].

Allegato III: MODULO DA INVIARE PER RACCOMANDATA ALL'ENTE EROGATORE DI ENERGIA ELETTRICA

Centro Prescrittore

Data ....

Spett.le Ente erogatore di energia elettrica

OGGETTO: segnalazione di utenza presso cui è domiciliato un soggetto in ventilazione meccanica domiciliare e/o che richiede assistenza alla tosse con apparecchiature alimentate ad energia elettrica

La scrivente, nome e indirizzo del centro prescrittore,

SEGNALA CHE

Presso la Vs. utenza N°...intestata a ....
risiede abitualmente un paziente che utilizza in via continuativa: ventilatore meccanico, aspiratore chirurgico, insufflatore-essuflatore meccanico ed altre apparecchiature alimentate ad energia elettrica, necessarie per la sua sopravvivenza.

Si richiede quindi di voler cortesemente preavvisare l'utenza di cui sopra, con almeno 24 ore di anticipo, prima di effettuare eventuali interventi tecnici - programmati e/o straordinari - e di voler fornire tempestiva informazione nel caso di guasti prolungati, nonché di voler considerare come prioritaria la riattivazione di tale utenza, considerando che le apparecchiature di cui sopra hanno autonomia funzionale di circa ....

Data

Ringraziando anticipatamente per la collaborazione, porgiamo cordiali saluti

Firma del Medico Prescrittore

Allegato IV: MODULO DA INVIARE PER RACCOMANDATA AL 118

Centro Prescrittore

Data ....

Spett.le Centrale operativa ____________________ del 118

OGGETTO: segnalazione di paziente in ventilazione meccanica domiciliare e/o che richiede assistenza alla tosse

La scrivente, nome e indirizzo del centro prescrittore,

SEGNALA CHE

Cognome e Nome Paziente ....

Data di nascita ....Peso in Kg ....

Residente in ....ASL n° ....

Affetto da...

✓ è adattato alla **ventilazione meccanica domiciliare** SI / NO in:
✓ VENTILAZIONE NON INVASIVA tramite (interfaccia)
✓ VENTILAZIONE PER VIA TRACHEOSTOMICA

in modalità ....
essendo dipendente dal ventilatore......../die o essendo solo in ventilazione notturna

✓ necessita di **O_2 terapia supplettiva** SI / NO
✓ necessita di **assistenza alla tosse** SI / NO
con: air stacking ; compressione addominale ; MI-E

Data

Ringraziando anticipatamente per la collaborazione, porgiamo cordiali saluti

Firma del Medico Prescrittore

Allegato V: MODULO PER PRESCRIZIONE APPARECCHIATURE ELETTROMEDICALI PER VMD

Centro Prescrittore:..(n° telefono ....)

Data ....

Cognome e Nome Paziente ....

Data di nascita...Peso in Kg...

Residente in ....ASL n° ....

Ricoverato attualmente SI /NO presso il reparto ....dell'Ospedale...

Patologia che ha portato all'IRC che ha determinato la prescrizione del ventilatore:

• Malattia neuromuscolare	• Fibrosi Cistica
• Ipoventilazione Centrale	• BPCO
• Lesione midollo cervicale	• Cardiomiopatia
• Alterazione gabbia toracica	• OSAS
• Sindrome obesità-ipoventilazione	• OSAS+altra patologia
• Displasia bronco-polmonare	• Altro

Diagnosi ....

VMD mandatoria: paziente ventilatore dipendente

VMD elettiva
Parametri funzionali e/o anamnestici che hanno portato alla prescrizione dei presidi medici in elezione:
EGA basale diurno pre-ventilazione: pH..................., $PaCO_2$................, HCO_3..............., PaO_2................ BE ....
FVC (% teor) ....FEV_1 (% teor)......................MIP (cm H_2O) ....MEP (cm H_2O) ....
Picco della tosse ....L/min; Picco della tosse con air stacking e compressione addominale.............L/min
Sintomi e segni correlabili a ipoventilazione notturna e/o distess respiratorio : ....
Numero di ospedalizzazioni per IRA nell'ultimo anno..
Deficit della tosse: SI/NO
Saturimetria notturna basale: % tempo di studio con $SaO_2 < 90\%$: ....,
durata periodo più lungo con$SaO_2 < 90\%$.............................., altro...
Monitoraggio della CO_2 notturna: $PaCO_2 \geq 50$ mmHg per almeno il 50% del sonno
Monitoraggio cardiorespiratorio notturno completo basale o Polisonnografia basale (obbligatorio per OSAS):

....

Adattamento al ventilatore o CPAP
EGA in corso di ventilazione (almeno 1 ora): Ph ...., $PaCO_2$.............., HCO_3................, PaO_2............., BE ....

Saturimetria in ventilazione: % tempo di studio con $SaO_2 < 90\%$: ....
durata periodo più lungo con $SaO_2 < 90\%$..............................., altro ....

Monitoraggio cardiorespiratorio notturno completo basale o Polisonnografia basale (in CPAP o ventilazione):

....

Si prescrive pertanto un ventilatore domiciliare che possa ottemperare alle caratteristiche tecniche e regolazioni sotto-elencate.

Il paziente è stato adattato alla:
❑ VENTILAZIONE NON INVASIVA o CPAP tramite (interfaccia)..................................
❑ VENTILAZIONE PER VIA TRACHEOSTOMICA

Modalità:	Eventuale O_2 (L/min)	Freq. Resp	Settaggio Principale
• Pressione di supporto (PSV)			Pinsp
• Pressometrica assistita/controllata (PCV) • PSV / PCV con volume garantito o di sicurezza • Volumetrica assistita/controllata o controllata • PSV + SIMV • BiLevel • CPAP			Pinsp Pinsp.....................VT............... VT Pinsp.....................VT............... IPAP.......................EPAP......... CPAP..
• Altro..			

Necessità di valvola espiratoria SI/NO
Monocircuito Bicircuito monocircuito con Y
Necessità di batteria interna SI/NO con autonomia di almeno ....ore

Altre regolazioni del ventilatore alle dimissioni:

....

....

Ore di dipendenza dal ventilatore.........../die o solo ventilazione notturna (autonomia dal ventilatore.......ore)

È necessario che venga assicurato un servizio di assistenza tecnica 24 ore/die sia nei giorni festivi che feriali con riparazione o cambio del ventilatore in caso di guasto in un tempo massimo che non superi l'autonomia del paziente dal ventilatore e che siano previsti controlli domiciliari periodici ogni..../mesi da parte della ditta fornitrice del ventilatore.

In ospedale il paziente è stato adattato al ventilatore modello...

della Ditta...

Modello e numero della cannula tracheostomica...

Modello e taglia dell'interfaccia...

FASCIA di gravità del paziente: A B C D

ADR : SI (relazione allegata di dimissione protetta) / **NO**

EVENTUALI ALTRI PRESIDI PRESCRITTI:
❑ **Secondo ventilatore**
❑ **Gruppo di continuità elettrica**
❑ **Aspiratore chirurgico a batteria e a rete: n°...**
❑ **Pallone resuscitatore tipo AMBU con maschera faciale trasparente n°...**
❑ **Umidificatore attivo non riscaldato riscaldato con regolazione della temperatura**
❑ **Insufflatore-essufflatore meccanico**
❑ **Saturimetro portatile**
  ❑ **senza allarmi per monitoraggio discontinuo**
  ❑ **con allarmi per monitoraggio continuo**
❑ **Monitor cardio-respiratorio**
❑ **Generatore di energia elettrica**
❑ ....
Tale materiale è stato prescritto per:
prevenire gravi riacutizzazioni ; ridurre i giorni di ricovero ospedaliero ; migliorare la qualità di vita ; migliorare la sopravvivenza ; migliorare gli scambi gassosi

EVENTUALI ANNOTAZIONI

....
Si allega la prescrizione del materiale di consumo annuale valida sino a nuova prescrizione

Firma del Medico Prescrittore

Allegato VI: MODULO PER PRESCRIZIONE MATERIALE DI CONSUMO

Centro Prescrittore: ....

Data ....

Cognome e Nome.. Data di nascita ....
Diagnosi che ha portato all'IRC che ha determinato la prescrizione del ventilatore:

....
in ventiloterapia domiciliare per via tracheostomica / non invasiva per.......ore/die o solo ventilazione notturna

Il paziente necessita del seguente materiale di consumo annuale.
Tale prescrizione è valida sino a nuova prescrizione

Monotubo disposable **per adulti** / **per uso pediatrico** con senza **trappola raccogli condensa**; con senza **valvola espiratoria**; con senza **tubo corto** .... set / anno

Monotubo con Y disposable **per adulti** / **per uso pediatrico** con senza **trappola raccogli condensa**, con senza **tubo corto** .... set / anno

Bitubo per adulti / **per uso pediatrico** con senza **trappole raccogli condensa**, con senza **tubo corto** .... set / anno

Filtro HME antibatterico: .... unità/anno

Camera di umidificazione per umidificatore attivo riscaldato: .... unità /anno

Catether mount dotato di connessione girevole ......unità/settimana

Sondini da aspirazione tracheale n° .... quantità: .... / giorno

Cannula tracheostomica n°..............: modello ....quantità: ....unità/anno

Nasi artificiali: .... unità/giorno

Filtro aria antipolvere: .... unità /anno

Plateau valve: .... unità /anno

Maschera

- **nasale** con senza apertura per l'aria n° .... ; modello ....quantità:.........unità/anno
- **olive nasali** .... quantità:.... unità/anno
- **faciale** con senza apertura per l'aria: n° ...... ; modello ....quantità:.........unità/anno
- ....quantità:.... unità/anno

Nucale e **mentoniera**: 2 unità / anno

Monocircuito + filtro + maschera faciale per insufflatore-essufflatore meccanico: Set/anno

Valvola fonatoria unidirezionale tipo...................unità/anno

Medicazione specifica per tracheotomia tipo metallina ; garza tessuto non tessuto (TNT) ; schiuma di poliuretano ;............................. :.........................../giorno
Acqua sterile demineralizzata per umidificatore riscaldato: L/settimana

Set per aspiratore chirurgico: unità/anno

Guanti sterili ambidestri per cambio cannula misura piccola ; media ; grande : 1 confezione per ogni cambio cannula
Lubrificante in bustine monodose sterile: 1 confezione per ogni cambio cannula

Garze sterili 10 x10 cm + soluzione fisiologica 10 ml: ......confezioni/die

Prodotti barriera per prevenzione decubiti: **idrocolloidi tipo** ....confezioni/mese; **alginati tipo** ....confezioni/mese

Disinfettante commerciale tipo...; quantità ....confezioni/mese

Firma del medico prescrittore

LEGENDA del modulo per la prescrizione delle apparecchiature elettromedicali per VMD e del modulo per la prescrizione del materiale di consumo

I riferimenti bibliografici sono nelle linee guida per la ventilazione meccanica e le dimissioni protette del paziente pediatrico con insufficienza respiratoria cronica.

✔ **Diagnosi**.... Permette di specificare la diagnosi nel caso ci sia una diagnosi più precisa di quelle enunciate nella tabella sovrastante

✔ **Bambino ventilatore dipendente**: ogni bambino che in condizioni di stabilità respiratoria e stabilità clinica generale richieda un supporto ventilatorio per mantenere una adeguata stabilità degli scambi gassosi, dopo il fallimento di tentativi plurimi di svezzamento dal ventilatore nell'arco di 3 mesi dall'instaurazione della ventilazione meccanica

✔ **VMD elettiva**: Parametri funzionali che hanno portato alla prescrizione dei presidi:

- ❖ In presenza di patologia neuromuscolare o della gabbia toracica la VMD è di solito indicata nei pazienti con $PaCO_2$ > 45 mmHg o in presenza di segni o sintomi di ipoventilazione associati a significative desaturazioni notturne (SaO_2 < 90% per più di 5 minuti o per più del 10% del tempo totale di monitoraggio) o $PaCO_2$ > 50 mmHg per almeno il 50% del sonno o a FVC < 50% del teorico o nel caso di frequenti ospedalizzazioni per IRA (>3/anno). Si rimanda al testo delle linee guida per la prescrizione del ventilatore nelle altre patologie.
- ❖ Sintomi di ipoventilazione notturna: sonnolenza, cefalea, nausea, astenia, scarso appetito mattutini, frequenti risvegli notturni, frequenti cambi di posizione durante il sonno, incubi e sudorazione nel sonno, ridotto livello di concentrazione, perdita di appetito, cattivo umore, necessità di riposarsi dopo aver frequentato la scuola, frequenti sonnellini durante la giornata, ritardo di crescita.
- ❖ È appropriato l'utilizzo dell'insufflatore-essuflatore meccanico in presenza di un picco della tosse < 270 L/min o di una MEP < 60 cm H_2O o di una storia di difficoltosa clearence delle secrezioni bronchiali. Se le altre tecniche di assistenza alla tosse (air stacking e compressione addominale) si sono rivelate inefficaci nel ripristinare una tosse efficace (picco della tosse > 270 L/min) .

✔ **Adattamento al ventilatore o CPAP**: è richiesto che il centro prescrittore:

- ❑ effettui un'EGA durante ventilazione, dopo almeno un'ora di ventilazione continuativa
- ❑ effettui una saturimetria notturna quando il paziente è riuscito a tollerare il ventilatore per almeno 4 ore durante la notte
- ❑ effettui un monitoraggio cardiorespiratorio notturno completo basale o polisonnografia basale (in CPAP o ventilazione) (obbligatorio in caso di OSAS)

✔ **Fascia di gravità del paziente in VMD e indicazioni all'ADR**

Dal punto di vista clinico pratico è possibile stratificare i pazienti in ventilazione meccanica in 4 fasce di gravità:
- **Fascia A**: ventilazione domiciliare non invasiva per meno di 12 ore al giorno
- **Fascia B**: ventilazione domiciliare non invasiva per più di 12 ore al giorno
- **Fascia C**: ventilazione domiciliare non invasiva per più di 20 ore al giorno o ventilazione invasiva per via tracheostomica inferiore a 18 ore al giorno
- **Fascia D**: ventilazione invasiva per via tracheostomica con totale dipendenza dal ventilatore

I pazienti di fascia A non necessitano di essere inseriti in un programma di ADR; i pazienti di fascia C e D devono essere inseriti in un programma di ADR; per quanto riguarda i pazienti di Fascia B il centro prescittore valuta caso per caso l'inserimento in un programma di ADR.

✔ In alcuni pazienti è giustificata la prescrizione domiciliare del saturimetro al fine di ottimizzare l'ossigenazione. Il monitoraggio domiciliare della saturimetria arteriosa in O_2 può essere utilizzato nei pazienti con patologia neuromuscolare in caso di infezioni delle vie aeree per monitorare l'efficacia delle tecniche di assistenza alla tosse e per identificare i pazienti che necessitano l'ospedalizzazione

✔ È necessario prescrivere un **secondo ventilatore** nei bambini che hanno un'autonomia respiratoria inferiore alle 4 ore o che sono residenti lontano da ospedali o dalla sede del servizio di assistenza tecnica, vale a dire che il tempo di percorrenza della distanza supera l'autonomia del paziente staccato dal respiratore.

✔ Consumi annui prevedibili di materiale accessorio per NIV
- ✔ 2-4 maschere a seconda delle ore di NIV
- ✔ circuiti respiratori :
  - ■ 3 se ventilazione solo notturna
  - ■ 6 se ventilazione < 16 ore/die
  - ■ 12 se ventilazione > 16 ore/die

- ✔ 2 cuffie con reggi-maschera e mentoniera/anno
- ✔ 2 filtri aria/anno (se spugnosi), altrimenti 12/anno
- ✔ 3 - 6- 12 meccanismi anti-rebreathing a seconda delle ore di NIV (se non presenti sulle maschere stesse)
- ✔ 12 camere per umidificazione (se prescritta umidificazione attiva) + acqua sterile demineralizzata
- ✔ 2-4 circuiti, filtri e maschere faciali per insufflatore-essufflatore meccanico (se prescritto)
- ✔ Prodotti barriera per prevenzione decubiti (idrocolloidi; alginati, ecc.): cambio ogni giorno
- ✔ Disinfettante commerciale

✔ Consumi annui prevedibili di materiale accessorio per ventilazione invasiva

<u>Ventilazione <16 ore die</u>

- ✔ 12 kit circuito-tubi completi di valvola espiratoria (se circuito mono-tubo) e trappole raccogli condensa
- ✔ 12 camere di umidificazione + acqua sterile demineralizzata (cambio 2 volte/settimana) o 180 filtri HME
- ✔ 2 filtri aria interni spugnosi
- ✔ 52 (1/settimana) catether mount dotati di connessione girevole e eventuale foro per aspirazione
- ✔ 3-10 sondini da aspirazione al giorno salvo particolari indicazioni
- ✔ 1-3 nasini artificiali con attacco per ossigeno al giorno
- ✔ 12 valvole fonatorie
- ✔ 1 cannula tracheostomica ogni 15-45 giorni (in casi particolari ogni 7 giorni)
- ✔ guanti sterili ambidestri per cambio cannula (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ lubrificante sterile in bustine monodose (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ 1-3 pacchi/die di garze sterili 10 x 10 cm
- ✔ 1-3 fiale/die di soluzione fisiologica 10 ml
- ✔ 1-3/die medicazioni specifiche per tracheotomia
- ✔ set per aspiratore chirurgico: cambio ogni 15 giorni
- ✔ Disinfettante commerciale

<u>Ventilazione > 16 ore die</u>

- ✔ 24 kit circuito-tubi completi di valvola espiratoria (se circuito mono-tubo) e bicchieri raccogli condensa
- ✔ 24 camere di umidificazione + acqua sterile demineralizzata (cambio 2 volte/settimana) o 365 HME
- ✔ 2 filtri aria interni spugnosi
- ✔ 104-156 catether mount (2-3/settimana) dotati di connessione girevole e eventuale foro per aspirazione
- ✔ 3-10 sondini da aspirazione al giorno salvo particolari indicazioni
- ✔ 1-3 nasini artificiali con attacco per ossigeno al giorno
- ✔ 12 valvole fonatorie
- ✔ 1 cannula tracheostomica ogni 15-45 giorni (in casi particolari ogni 7 giorni)
- ✔ guanti sterili ambidestri per cambio cannula (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ lubrificante sterile in bustine monodose (1 ogni cambio cannula previsto)
- ✔ 1-3 pacchi/die di garze sterili 10 x 10 cm
- ✔ 1-3 fiale/die di soluzione fisiologica 10 ml
- ✔ 1-3/die medicazioni specifiche per tracheostomia
- ✔ set per aspiratore chirurgico: cambio ogni 15 giorni
- ✔ Disinfettante commerciale

ABBREVIAZIONI USATE NEL TESTO

ADR = assistenza domiciliare respiratoria
CPAP = pressione positiva continua nelle vie aeree
FiO_2 = percentuale inspiratoria in O_2
FVC = Capacità Vitale Forzata
HME = filtri scambiatori di umidità e calore
IRA = Insufficienza Respiratoria Acuta
IRC = Insufficienza Respiratoria Cronica
MEP = massima pressione espiratoria
MIP = massima pressione inspiratoria
NIV = ventilazione non invasiva
PaO_2 = tensione arteriosa in ossigeno
$PaCO_2$ = tensione arteriosa in anidride carbonica
PCEF = picco di flusso della tosse
SaO_2 = saturazione in ossigeno

Allegato VII: MODULO DI CONSENSO INFORMATO PER VENTILOTERAPIA NON INVASIVA DOMICILIARE

Il sottoscritto..

dichiara di essere stato informato dal Dott. ....

di essere affetto / che il proprio figlio è affetto dalla seguente patologia

....

Tale patologia determina un'insufficienza respiratoria che deve essere corretta mediante l'utilizzo di ventiloterapia non invasiva.
Sono stato informato dal medico che questa terapia, essendo le mie / di mio figlio condizioni stabilizzate, non presentando complicanze in atto, può essere erogata mediante ventilazione meccanica domiciliare (VMD), potendo contare sulla collaborazione di altra persona presente al domicilio.
Nel caso in cui il paziente risulti completamente autosufficiente, non è indispensabile la figura del referente domiciliare.
Per *la mia / di mio figlio* patologia è indicata una ventilazione meccanica non invasiva mediante l'utilizzo di maschera nasale o facciale.
Sono stato informato del tipo di maschera da utilizzare e delle modalità di somministrazione della ventiloterapia durante sedute di specifico addestramento.
In particolare sono stato addestrato/a insieme a ....,
che ha dimostrato di intendere l'importanza di tale compartecipazione all'utilizzo di questa terapia domiciliare; è stata comprovata la nostra capacità nella gestione routinaria dell'apparecchio attraverso appositi questionari ed esercitazioni pratiche.
Solo i medici incaricati della prescrizione e/o della gestione della ventilazione meccanica domiciliare potranno modificare i tempi e le modalità di somministrazione.
Eventuali cambiamenti dei tempi e modalità di somministrazione della ventiloterapia, effettuati arbitrariamente, così come eventuali manomissioni dell'attrezzatura potrebbero essere di grave pericolo per la vita.
Sono a conoscenza che per qualunque esigenza potrò mettermi in contatto con il
Centro ....o con la Ditta..ai numeri telefonici che mi sono stati forniti nell'allegato che contiene anche le indicazioni principali relative al protocollo terapeutico e alla gestione dell'apparecchiatura.
A tutte le domande da me effettuate ha risposto in modo esauriente ed a me chiaro il Dott

....
Essendo stato quindi informato in modo chiaro, completo e preciso dei vantaggi, degli svantaggi, dei rischi, delle modalità di somministrazione della terapia domiciliare ventilatoria, acconsento ***ad essere sottoposto / che mio figlio sia sottoposto a tale tipo di terapia***.
Sono stato informato che, ove volessi sospendere per qualsiasi motivo la terapia, devo avvisare preventivamente il medico curante e l'incaricato della gestione della ventiloterapia.

In caso di incapacità di intendere e volere del paziente, comprovata da certificazione medica di struttura pubblica, il consenso all'utilizzo di tale terapia potrà essere demandato al parente più prossimo o al tutore legale, e comunque come previsto dalle vigenti disposizione di legge.
Nel caso di trattamento su minori devono essere acquisite entrambe le firme dei genitori o, in casi particolari, del genitore che ne ha la patria potestà o l'affidamento. Inoltre, se il minore è in grado di discernere, va comunque acquisito il suo parere.

Firma del paziente / di entrambi i genitori o di chi ne ha la patria potestà / del tutore legale

Firma del medico

Firma dell'eventuale referente domiciliare che ha partecipato all'addestramento

Data

Allegato VIII: MODULO DI CONSENSO INFORMATO PER VENTILOTERAPIA INVASIVA DOMICILIARE

Il sottoscritto..

dichiara di essere stato informato dal Dott ....

di essere affetto / che il proprio figlio è affetto dalla seguente patologia

....

Tale patologia determina insufficienza respiratoria che deve essere corretta mediante l'utilizzo di ventiloterapia invasiva per via tracheostomica.
Sono stato informato dal medico che questa terapia, essendo *le mie condizioni / di mio figlio* stabilizzate, non presentando complicanze in atto, può essere erogata mediante ventilazione meccanica domiciliare (VMD).
È necessario che per utilizzare tale tipo di terapia possa contare sulla collaborazione di altra persona presente al domicilio. Questa deve essere in grado di provvedere a tutte le esigenze connesse con la corretta applicazione del protocollo che mi viene fornito in allegato.
Per la mia/di mio figlio patologia è indicata una ventilazione meccanica invasiva mediante l'utilizzo di cannula trachestomica.
Sono stato informato di tutte le modalità di utilizzo del ventilatore che mi viene fornito. In particolare sono stato addestrato a posizionare e o raccordare i circuiti al ventilatore, a cambiare, pulire e sterilizzare gli stessi, a controllare le modalità di erogazione della ventiloterapia.
Le stesse nozioni sono state impartite a ....
che ha dimostrato di intendere l'importanza di tale compartecipazione all'utilizzo di questa terapia domiciliare; è stata comprovata la nostra capacità nella gestione routinaria dell'apparecchio attraverso appositi questionari ed esercitazioni pratiche.
Una carente igiene e pulizia dei circuiti potrebbe determinare l'insorgenza di infezioni che risulterebbero pericolose.
Solo i medici incaricati della prescrizione e/o della gestione della ventilazione meccanica domiciliare potranno modificare i tempi e le modalità di somministrazione.
Sono stato informato che eventuali cambiamenti dei tempi e delle modalità di somministrazione della ventiloterapia, effettuati arbitrariamente, così come eventuali manomissioni dell'attrezzatura o utilizzo della stessa secondo schemi diversi da quelli suggeritemi, potrebbero essere di grave pericolo per la vita.
Ogni eventuale cambiamento del piano terapeutico o di utilizzo dell'apparecchiatura dovrà essere autorizzato dal Centro prescrittore o gestore.
Sono a conoscenza che in caso di allarme, o per qualunque esigenza, dovrò mettermi immediatamente in contatto con il Centro...
o con la Ditta ....
ai numeri telefonici che mi sono stati forniti nell'allegato che contiene anche le indicazioni principali relative al protocollo terapeutico e alla gestione dell'apparecchiatura.
A tutte le domande da me effettuate ha risposto in modo esauriente ed a me chiaro il Dott.

....
Essendo stato quindi informato in modo chiaro, completo e preciso dei vantaggi, degli svantaggi, dei rischi, delle modalità di somministrazione della terapia domiciliare ventilatoria invasiva, acconsento ***ad essere sottoposto / che mio figlio sia sottoposto*** a tale tipo di terapia.
Sono stato informato che, ove volessi sospendere per qualsiasi motivo la terapia, devo avvisare preventivamente il medico curante e l'incaricato della gestione della ventiloterapia.

In caso di incapacità di intendere e volere del paziente, comprovata da certificazione medica di struttura pubblica, il consenso all'utilizzo di tale terapia potrà essere demandato al parente più prossimo o al tutore legale, e comunque come previsto dalle vigenti disposizione di legge.
Nel caso di trattamento su minori devono essere acquisite entrambe le firme dei genitori o, in casi particolari, del genitore che ne ha la patria potestà o l'affidamento. Inoltre, se il minore è in grado di discernere, va comunque acquisito il suo parere.

Firma del paziente / di entrambi i genitori o di chi ne ha la patria potestà / del tutore legale

Firma del medico

Firma dell'eventuale referente domiciliare che ha partecipato all'addestramento

Data

Allegato IX: MODULO DI CONSENSO INFORMATO PER L'UTILIZZO DOMICILIARE DELL'INSUFFLATORE-ESSUFLATORE MECCANICO

Il Sottoscritto ....

dichiara di essere stato informato dal Dott...

di *essere affetto / che mio figlio è affetto* dalla seguente patologia

....

Tale patologia determina un grave deficit del meccanismo della tosse che può essere parzialmente corretto mediante l'utilizzo dell'insufflatore-essufflatore meccanico.
È necessario che, per utilizzare tale tipo di terapia, possa contare sulla collaborazione di altra persona presente al mio domicilio. Questa deve essere in grado di provvedere alla corretta applicazione del protocollo che mi viene fornito in allegato.
Sono stato informato della modalità di utilizzo dell'insufflatore-essufflatore meccanico che mi viene fornito e sono stato addestrato al suo utilizzo.
Le stesse nozioni sono state impartite a..., che ha dimostrato di intendere l'importanza di tale compartecipazione all'utilizzo di questa terapia domiciliare; è stata comprovata la nostra capacità nella gestione routinaria dell'apparecchio attraverso apposite esercitazioni pratiche.
Solo i medici incaricati della prescrizione e/o gestione dell'insufflatore-essufflatore meccanico potranno modificare i tempi e le modalità di somministrazione.
Sono stato altresì informato che eventuali cambiamenti dei tempi e delle modalità di somministrazione dell'insufflatore-essufflatore meccanico, effettuati arbitrariamente, così come eventuali manomissioni dell'attrezzatura o utilizzo della stessa secondo schemi diversi da quelli suggeritemi, potrebbero essere di grave pericolo per la vita.
Ogni eventuale cambiamento del piano terapeutico o di utilizzo dell'apparecchiatura dovrà essere autorizzato dal Centro prescrittore o gestore.
Sono a conoscenza che in caso di qualunque esigenza dovrò mettermi immediatamente in contatto con il Centro prescrittore o con la Ditta fornitrice dell'apparecchiatura
Mi è stato fornito un allegato che contiene le indicazioni principali relative al protocollo terapeutico ed alla gestione dell'apparecchiatura, che io ho letto e compreso nella sua interezza.
A tutte le domande da me effettuate ha risposto in modo esauriente ed a me chiaro il Dott..
Essendo stato quindi informato in modo chiaro, completo e preciso dei vantaggi, degli svantaggi, dei rischi, delle modalità di somministrazione dell'insufflatore-essufflatore meccanico, ***acconsento ad essere sottoposto a tale tipo di terapia***.
In caso di incapacità di intendere e volere del paziente, comprovata da certificazione medica di struttura pubblica, il consenso all'utilizzo di tale terapia potrà essere demandato al parente più prossimo o al tutore legale, e comunque come previsto dalle vigenti disposizione di legge.

Nel caso di trattamento su minori devono essere acquisite entrambe le firme dei genitori o, in casi particolari, del genitore che ne ha la patria potestà o l'affidamento. Inoltre, se il minore è in grado di discernere, va comunque acquisito il suo parere.

Firma del paziente / di entrambi i genitori o di chi ne ha la patria potestà / del tutore legale

Firma del medico

Firma dell'eventuale referente domiciliare che ha partecipato all'addestramento

DICHIARAZIONE DI CONFLITTO DI INTERESSI: Nessuno degli autori ha rapporti finanziari con entità commerciali che abbiano un interesse nel soggetto di questo manoscritto.

RINGRAZIAMENTI
Si ringrazia per la collaborazione alla elaborazione e stesura:

SC Cure Domiciliari diretto dal Dr B.Tartaglia - A.S.L.1 Torino
M. Maestro (medico)
G. Mucci (medico)
A. Pace (C.S.)
A. Albano (C.S.)
G. Medolla (IP)
G. Marostica (PLS ASL 1)
T. Riva Vercellotti (PLS ASL 1)

SC Pneumologia ASO O.I.R.M.-S.ANNA -Torino
L. Bergamin (C.S.)
M.A. Maggio (IP)

Bibliografia

1. Jardine E, Wallis C. A survey of UK children receiving long term ventilatory support at home. Thorax 1997;52:A 23.
2. Jardine E, Wallis C. Core guidelines for the discharge home of the child on long-term assisted ventilation in the United Kingdom. UK Working Party on Paediatric Long Term Ventilation. Thorax 1998;53:762-767.
3. Make BJ, Hill NS, Goldberg AI, Bach JR, Criner GJ, Dunne PE, Gilmartin ME, Heffner JE, Kacmarek R, Keens TG, McInturff S, O'Donohue WJ Jr, Oppenheimer EA, Robert D. Mechanical ventilation beyond the intensive care unit. Report of a consensus conference of the American College of Chest Physicians. Chest 1998;113(5 Suppl):289S-344S.
4. Downes JJ, Pilmer SL. Chronic respiratory failure-controversies in management. Crit Care Med. 1993;21(9 Suppl):S363-S364.
5. Bach JR, Smith WH, Michaels J, Saporito L, Alba AS, Dayal R, Pan J. Airway secretion clearance by mechanical exsufflation for post-poliomyelitis ventilator-assisted individuals. Arch Phys Med Rehabil 1993;74:170-177.
6. Mier-Jedrzejowicz A, Brophy C, Green M. Respiratory muscle weakness during upper respiratory tract infections. Am Rev Respir Dis 1988;138:5-7.
7. Finder JD, Birnkrant D, Carl J, Farber HJ, Gozal D, Iannaccone ST, Kovesi T, Kravitz RM, Panitch H, Schramm C, Schroth M, Sharma G, Sievers L, Silvestri JM, Sterni L; American Thoracic Society. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. Am J Respir Crit Care Med 2004;170:456-465.
8. Wallgren-Patterson C, Bushby K, Mellies U, Simonds A. 117th ENMC Workshop: Ventilatory Support in Congenital Neuromuscolar Disorders-Congenital Myopathies, Congenital Muscolar Dystrophy, Congenital Myotonic Dystrophy and SMA II. 4-6 april 2003, Naarden The Netherlands. Neuromuscolar disorders 2004;14:56-69.
9. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. Pediatr Pulmonol 2000;29:141-150.
10. Mehta S, Hill NS. Noninvasive ventilation. Am J Respir Crit Care Med 2001;163:540-577.
11. Sasaki M, Sugai K, Fukumizu M, Hanaoka S, Kaga M. Mechanical ventilation care in severe childhood neurological disorders. Brain Dev 2001;23:796-800.
12. Fauroux B., Lofaso F. Noninvasive mechanical ventilation in Children. Eur Respir Mon 2001;16:244-258.
13. Navalesi P, Fanfulla F, Frigerio P, Gregoretti C, Nava S. Physiologic evaluation of noninvasive mechanical ventilation delivered with three types of masks in patients with chronic hypercapnic respiratory failure. Crit Care Med 2000; 28:1785-1790.
14. Sherman JM, Davis S, Albamonte-Petrick S, Chatburn RL, Fitton C, Green C, Johnston J, Lyrene RK, Myer C 3rd, Othersen HB, Wood R, Zach M, Zander J, Zinman R. Care of the child with a chronic tracheostomy. Am J Respir Crit Care Med 2000; 161:297-308.
15. Frigerio P, Sommaria M, Navalesi P. Disostruzione tramite apparecchi meccanici. In: Brivio A, Lazzeri M, Oliva G, Zampogna E, eds. La disostruzione bronchiale: dalla teoria alla pratica. Paris: Masson, 2001:171-189.
16. AARC clinical practice guideline. Humidification during mechanical ventilation. American Association for Respiratory Care. Respir Care 1992;37:887-890.
17. Richards GN, Cistulli PA, Ungar RG, Berthon-Jones M, Sullivan CE. Mouth leak with nasal continuous positive airway pressure increases nasal airway resistance. Am J Respir Crit Care Med 1996;154:182-186.
18. Branson RD, Davis K, Jr. Evaluation of 21 passive humidifiers according to the ISO 9360 standard: moisture output, dead space, and flow resistance. Respir Care 1996;41:736-743.
19. Tablan OC, Anderson LJ, Besser R, Bridges C, Hajjeh R. Guidelines for preventing health-care-associated pneumonia, 2003: recommendations of CDC and the Healthcare Infection Control Practices Advisory Committee. MMWR Recomm Rep 2004;53:1-36.
20. Oda T, Shimizu N, Yonenobu K, Ono K, Nabeshima T, Kyoh S. Longitudinal study of spinal deformity in Duchenne muscular dystrophy. J Pediatr Orthop 1993;13:478-488.
21. Granata C, Merlini L, Cervellati S, Ballestrazzi A, Giannini S, Corbascio M, Lari S. Long-term results of spine surgery in Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord 1996;6:61-68.
22. Miller F, Moseley CF, Koreska J. Spinal fusion in Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurol 1992;34:775-786.
23. LaPrade RF, Rowe DE. The operative treatment of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. Orthop Rev 1992;21:39-45.
24. Brook PD, Kennedy JD, Stern LM, Sutherland AD, Foster BK. Spinal fusion in Duchenne's muscular dystrophy. J Pediatr Orthop 1996;16:324-331.
25. Smith AD, Koreska J, Moseley CF. Progression of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. J Bone Joint Surg Am 1989;71:1066-1074.
26. Yamashita T, Kanaya K, Yokogushi K, Ishikawa Y, Minami R. Correlation between progression of spinal deformity and pulmonary function in Duchenne muscular dystrophy. J Pediatr Orthop 2001;21:113-116.

27. Simonds AK. Home ventilation. Eur Respir J 2003;47(Suppl.):38s-46s.
28. Toraldo DM, Corrado A, Rossi A. La ventilazione meccanica domiciliare nel paziente con insufficienza respiratoria cronica: aspetti organizzativi medico-legali e bioetici. Rassegna di Patologia dell'Apparato Respiratorio 2003;18:26-33.
29. Hansen LG, Warwick WJ. High-frequency chest compression system to aid in clearance of mucus from the lung. Biomed Instrum Technol 1990;24:289-294.
30. Sturgess JM, Palfrey AJ, Reid L. The viscosity of bronchial secretion. Clin Sci 1970; 38:145-156.
31. King M, Brock G, Lundell C. Clearance of mucus by simulated cough. J Appl Physiol 1985; 58: 1776-1782.
32. Sivasothy P, Brown L, Smith IE, Shneerson JM.Effect of manually assisted cough and mechanical insufflation on cough flow of normal subjects, patients with chronic obstructive pulmonary disease (COPD), and patients with respiratory muscle weakness. Thorax 2001;56:438-444.
33. Bach JR, Saporito LR. Criteria for extubation and tracheostomy tube removal for patients with ventilatory failure. A different approach to weaning. Chest 1996;110:1566-1571.
34. Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. Chest 1997;112:1024-1028.
35. Szeinberg A, Tabachnik E, Rashed N, McLaughlin FJ, England S, Bryan CA, Levison H. Cough capacity in patients with muscular dystrophy. Chest 1988;94:1232-1235.
36.Tecklin JS. The patient with airway clearence disfunction. In: Irwin S, Tecklin JS eds. Cardiopulmonary physical therapy: a guide to practice. 4th ed. Philadelphia, PA: Mosby, 2004.
37. Papastamelos C, Panitch HB, Allen JL. Chest wall compliance in infants and children with neuromuscular disease. Am J Respir Crit Care Med 1996;154:1045-1048.
38. Chatwin M, Ross E, Hart N, Nickol AH, Polkey MI, Simonds AK. Cough augmentation with mechanical insufflation/exsufflation in patients with neuromuscular weakness. Eur Respir J 2003;21:502-508.
39. Bach JR. Mechanical insufflation-exsufflation. Comparison of peak expiratory flows with manually assisted and unassisted coughing techniques. Chest 1993;104:1553-1562.
40. Bach JR. Update and perspective on noninvasive respiratory muscle aids. Part 2: The expiratory aids. Chest 1994;105:1538-1544.
41. Bach JR, Lee HJ. New therapeutic techniques and strategies in pulmonary rehabilitation. Yonsei Med J 1993;34:201-211.
42. Marchant WA, Fox R. Postoperative use of a cough-assist device in avoiding prolonged intubation. Br J Anaesth 2002;89:644-647.
43. Bach JR, Niranjan V, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1: A noninvasive respiratory management approach. Chest 2000;117:1100-1105.
44. Miske LJ, Hickey EM, Kolb SM, Weiner DJ, Panitch HB. Use of the mechanical in-exsufflator in pediatric patients with neuromuscular disease and impaired cough. Chest 2004;125:1406-1412.
45. AARC clinical practice guideline. Endotracheal suctioning of mechanically ventilated adults and children with artificial airways. American Association for Respiratory Care. Respir Care 1993;38:500-504.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO

Allegato 4d - Costi della rete della regione piemonte per l'assistenza respiratoria ai pazienti con disabilità complessa in età evolutiva nell'anno 2008 inerenti le patologie neuromuscolari

INTRODUZIONE

Un'indagine condotta nel Regno Unito nella seconda metà degli anni 90, ha dimostrato un significativo aumento del numero di bambini che hanno richiesto il ricorso alla ventilazione meccanica domiciliare[1]**.** Successivamente numerosi altri studi nazionali [2-4] hanno evidenziato che negli ultimi 15 anni nel mondo la ventilazione domiciliare è in netta espansione. Le malattie neuromuscolari sono le principali patologie che portano il bambino alla ventilazione domiciliare[1-4]. La ventilazione a lungo termine per l'assistenza dei bambini affetti da insufficienza respiratoria cronica, è in grado di ridurre la morbilità e la mortalità soprattutto se si considerano le patologie neuromuscolari[5]. Inoltre la ventilazione non invasiva e la domiciliazione del paziente ventilato sono considerati le migliori opzioni terapeutiche per migliorare la qualità di vita di questi pazienti[6]. In Italia è stato recentemente condotto uno studio che ha evidenziato che nel 2007 erano 535 i bambini ventilati a domicilio[7].

A partire dal 2003 la Regione Piemonte ha avviato, con la DGR n. 98-10264 dell'1.8.2003, l'organizzazione dell'assistenza respiratoria ai pazienti con disabilità complessa in età evolutiva attraverso la creazione di un sistema regionale "a rete". Sono stati così individuati i Centri Regionali di Riferimento: per l'assistenza all'insufficienza respiratoria cronica (IRC) dei pazienti in età pediatrica è stata individuata l'A.O. OIRM/S.Anna di Torino; per la consulenza sulla ventilazione meccanica a domicilio è stata individuata l'ASO CTO/CRF/M.Adelaide; per l'assistenza all'Insufficienza Respiratoria Acuta (IRA) sono state individuate l'A.O. OIRM/S.Anna di Torino per i pazienti di età inferiore ai 14 anni e l'A.O.U. S. Giovanni Battista di Torino per i pazienti di età uguale o superiore ai 14 anni.

Con DGR n. 13-14538 del 10.1.2005 sono state poi approvate le linee guida per la ventilazione domiciliare e le dimissioni protette del paziente pediatrico con IRC, che hanno reso uniforme il percorso diagnostico assistenziale e le modalità prescrittive degli ausili necessari.

In questo percorso la rete si è sviluppata sul modello della presa in carico globale, continua e multidisciplinare dell'individuo, della de-ospedalizzazione del paziente ventilato, dell'assistenza respiratoria non invasiva e della continuità assistenziale.
La rete non si prende solo carico dei pazienti che richiedono l'utilizzo del ventilatore, ma anche di tutti quei bambini che necessitano di cure specifiche e specialistiche (assistenza alla tosse, ossigeno-terapia, cicli di antibiotici per via endovenosa) o che comunque sono a rischio di IRA. La rete ha consentito l'ottimizzazione delle risorse umane e materiali, contribuendo a migliorare gli standard dei servizi erogati e ad agevolare i percorsi di diagnosi e cura per l'assistenza all'IRC dei pazienti con disabilità complessa in età pediatrica in Piemonte.
Dal 2006, inoltre, al fine di consolidare l'apporto dei Centri territoriali, la rete ha istituito un intensa attività di formazione, individuando i Referenti di Area Sovrafunzionale. Si è così rafforzato l'interscambio di informazioni tra i Centri di riferimento ed i Centri Territoriali: tale strumento ha consentito di individuare altri Centri in grado di ottemperare alle necessità di cura dei pazienti con insufficienza respiratoria insorta in età evolutiva sia nella fase di stabilità clinica che di riacutizzazione, sia per le cure domiciliari che per le cure ospedaliere.

POPOLAZIONE DELLA RETE NEL 2008

La Rete per l'assistenza respiratoria ai pazienti con disabilità complessa in età evolutiva in Regione Piemonte si prende cura dei pazienti che hanno sviluppato una grave disfunzione respiratoria, tale da esporli ad un elevato rischio di insufficienza respiratoria acuta.
Nel 2008 la Rete seguiva una popolazione di 139 pazienti affetti da patologia neuromuscolare:120 pazienti erano seguiti in follow up presso l'A.O. OIRM/S.Anna di Torino e 19 presso A.O. SS. Antonio e Biagio e C.Arrigo di Alessandria. Le patologie neuromuscolari più frequenti erano la Distrofia Muscolare di Duchenne e l'Atrofia Muscolo Spinale.
Il 65% di questi pazienti (90 pazienti) era trattato con assistenza ventilatoria tramite ventilazione meccanica a pressione positiva e/o era sottoposto ad assistenza della tosse tramite macchina della tosse a domicilio. Nessuno dei pazienti era sottoposto ad 0_2 terapia.
Il 68% dei pazienti ventilati (61 pazienti) veniva ventilato in modalità non invasiva (prevalentemente tramite maschera nasale). Soltanto 29 pazienti erano ventilati tramite tracheotomia.
Il 42% dei pazienti ventilati (38 pazienti) erano completamente o quasi completamente dipendenti dalla ventilazione meccanica (ventilazione per più di 20 ore/die).
29 pazienti erano anche portatori di una gastrostomia percutanea ed erano nutriti prevalentemente o completamente tramite nutrizione enterale.

Tutti i pazienti ventilati sono stati domiciliati, compresi quelli ad elevata complessità (tracheostomizzati, completamente dipendenti dal ventilatore meccanico ed in nutrizione enterale).
Il 46% dei pazienti ventilati (41 pazienti) era seguito a domicilio in Assistenza Domiciliare Integrata (ADI).
Tutti i pazienti neuromuscolari domiciliati in assistenza respiratoria erano stati addestrati con i loro care givers (nella stragrande maggioranze dei casi i genitori) alla gestione delle riacutizzazioni secondo il protocollo di Bach[8].

COSTI DELLA RETE NEL 2008

Sono stati individuati 4 capitoli di spesa:

1. costi relativi al noleggio apparecchiature elettromedicali, materiali di consumo e costi ADI (vedi tabella 1)
2. costi relativi al follow up in ospedale (vedi tabella 2)
3. costi relativi ai ricoveri in ospedale per riacutizzazione respiratoria (vedi tabella 3)
4. finanziamento regionale dei centri di riferimento (vedi tabella 4)

TABELLA 1. COSTI RELATIVI AL NOLEGGIO APPARECCHIATURE ELETTROMEDICALI, MATERIALI DI CONSUMO E COSTI ADI NELL'ANNO 2008

TIPOLOGIA PAZIENTI	APPARECCHIATURE E MATERIALE DI CONSUMO	N° TOTALE PAZIENTI	COSTO/ANNO (€)
Pazienti con solo deficit tosse	MI-E + SaO2	**2**	**13.000**
Pazienti ventilati in NIV per un tempo < 20 ore /die con/senza deficit tosse	1 Ventilatore + umidificatore riscaldato+ SaO2 con/senza MI-E	**47**	**689.960**
Pazienti ventilati in NIV per un tempo > 20 ore /die con/senza deficit tosse	2 Ventilatori + umidificatore riscaldato+ SaO2 con/senza MI-E + ADI	**12**	**317.760**
Pazienti ventilati tramite tracheostomia per un tempo < 20 ore/die	Tracheostomia + 2 aspiratori chirurgici + 1Ventilatore+ umidificatore riscaldato+ SaO2 +ADI + Pompa peristaltica per NE	**3**	**82.770**
Pazienti ventilati tramite tracheostomia per un tempo > 20 ore/die	Tracheostomia+2 aspiratori chirurgici+ 2 Ventilatori+ umidificatore riscaldato+SaO2 + Pompa peristaltica per NE + ADI	**26**	**737.880**
TOTALE		**90**	**1.841.000**

Legenda: NIV, ventilazione non invasiva; MI-E, macchina tosse; SaO2, pulso ossimetro; NE, nutrizione enterale; ADI, assistenza domiciliare integrata.
I costi si intendono come relativi al noleggio annuale delle apparecchiature compresivo del relativo materiale di consumo

TABELLA 2. COSTI RELATIVI AL FOLLOW UP IN OSPEDALE DEI 139 PAZIENTI NEL 2008			
DRG	**COSTO DRG** (€)	**N°DRG**	**COSTO/ANNO** (€)
DRG DH	**557**	**128**	**71.296**
VISITE AMBULATORIALI	**20**	**100**	**2.000**
Totale			**73.296**

TABELLA 3. COSTI RELATIVI AI RICOVERI IN OSPEDALE PER RIACUTIZZAZIONE RESPIRATORIA NEL 2008						
	AO MOLINETTE TORINO **TERAPIA INTENSIVA**	AO ALESSANDRIA **TERAPIA INTENSIVA PEDIATRICA**	AO OIRM-S. ANNA TORINO **PNEUMOLOGIA PEDIATRICA**	AO OIRM-S. ANNA TORINO **TERAPIA INTENSIVA PEDIATRICA**	N° TOTALE DRG	**COSTO/ ANNO/** (€)
N° DRG	**0**	**3**	**16**	**0**	**19**	**283.000**
COSTO TOTALE DRG (€)	**0**	**72.768**	**210.000**	**0**		

TABELLA 4. FINANZIAMENTO REGIONALE CENTRI DI RIFERIMENTO NEL 2008 (D.D. 930 - 9.12.2008)	
Centro	**Entità finanziamento(€)**
AO OIRM- S. ANNA TORINO	**95.000,00**
AO MOLINETTE TORINO	**30.000,00**
AO CTO TORINO	**15.000,00**
AO ALESSANDRIA	**20.000,00**
TOTALE per ANNO (€)	**160.000,00**

In tabella 5 è calcolato il costo totale della Rete per l'assistenza respiratoria ai pazienti con disabilità complessa in età evolutiva in Regione Piemonte.

TABELLA 5. COSTO TOTALI DELLA RETE NELL'ANNO 2008	
DETTAGLIO	**COSTO (€)**
COSTI RELATIVI AL NOLEGGIO APPARECCHIATURE ELETTROMEDICALI, MATERIALI DI CONSUMO E COSTI ADI	**1.841.000**
COSTI RELATIVI AL FOLLOW UP IN OSPEDALE DEI 139 PAZIENTI	**73.296**
COSTI RELATIVI AI RICOVERI IN OSPEDALE PER RIACUTIZZAZIONE RESPIRATORIA	**283.000**
FINANZIAMENTO REGIONALE CENTRI DI RIFERIMENTO	**160.000,00**
COSTO TOTALE 2008 (€)	**2.357.296**

MORTALITA' E MORBILITA' DEI PAZIENTI SEGUITI DALLA RETE NEL 2008

Nel 2008 19 pazienti affetti da patologia neuromuscolare sono stati ricoverati in ospedale per riacutizzazione respiratoria: 16 pazienti sono stati ricoverati in pneumologia pediatrica presso l'A.O. OIRM/S.Anna di Torino e 3 in terapia intensiva pediatrica presso A.O. SS. Antonio e Biagio e C.Arrigo di Alessandria. Tra questi 15 bambini erano tracheostomizzati e ventilati per più di 20 ore. Il totale dei giorni di ospedalizzazione nel 2008 è stato di 624 giorni (4,9 giorni di ospedalizzazione /paziente/anno).

Nel 2008 sono deceduti 4 pazienti seguiti dalla rete: 3 bambini affetti da Atrofia Muscolo Spinale tipo 1 ed 1 paziente affetto da distrofia Muscolare di Duchenne. I genitori di tutti 3 i pazienti affetti da Atrofia Muscolo Spinale tipo 1 avevano optato per le sole cure della terminalità.

DISCUSSIONE

Il costo complessivo della Rete nel 2008 andrebbe innanzitutto analizzato considerando che la domiciliazione migliora la qualità di vita dei pazienti ventilati in rapporto alla gestione ospedaliera sia in terapia intensiva, che nei reparti ordinari, che nei reparti di lungo-degenza[6]. Pertanto, obiettivo prioritario della rete piemontese è la gestione a domicilio dei pazienti che necessitano di assistenza respiratoria.

Il costo della Rete dovrebbe anche essere parametrato alla mortalità e morbilità della popolazione assistita. Bach e collaboratori[8] hanno dimostrato che nei pazienti affetti da patologia neuromuscolare l'applicazione di un protocollo domiciliare di gestione delle riacutizzazioni respiratorie basato sull'utilizzo del ventilatore, della macchina della tosse e del saturimetro riduce la morbilità e l'ospedalizzazione in modo significativo. Infatti lo studio evidenzia la riduzione dei giorni di ospedalizzazione da 35,4 giorni di ospedalizzazione/paziente/anno (gruppo che non seguiva il protocollo) a 3,6.giorni di ospedalizzazione/paziente/anno (gruppo che seguiva il protocollo). Conformemente ai dati riportati da Bach nel gruppo di pazienti che seguiva il protocollo, in Piemonte nel 2008 la durata dell'ospedalizzazione era di 4,9 giorni /paziente/anno.

Infine il costo della Rete andrebbe confrontato con i costi che presumibilmente la Regione Piemonte avrebbe dovuto affrontare in caso di mancata domiciliazione dei pazienti più gravi (tracheostomizzati dipendenti più di 20 ore dal ventilatore). Infatti tali pazienti probabilmente, in assenza della Rete, non sarebbero stati domiciliati e sarebbero rimasti in ospedale. Dei 19 pazienti ricoverati nel 2008 15 erano tracheostomizzati dipendenti più di 20 ore dal ventilatore: 3 sono stati ricoverati in terapia intensiva pediatrica e 12 in pneumologia pediatrica. Il costo annuale di un paziente tracheostomizzato ventilato in terapia intensiva pediatrica è stato calcolato di circa €

474.000/anno[9] . Quindi il costo annuale dei 3 pazienti ricoverati in Terapia Intensiva pediatrica sarebbe stato, in caso di mancata domiciliazione, di € 1.422.000/anno. Il costo annuale di un paziente tracheostomizzato ventilato in pneumologia pediatrica è stato calcolato presso l'A.O. OIRM/S.Anna di Torino ammontare a circa €220.000/anno. Quindi il costo annuale dei 12 pazienti ricoverati in Pneumologia Pediatrica sarebbe stato, in caso di mancata domiciliazione, di € 2.640.000. Pertanto il costo annuo di gestione dei 15 pazienti ricoverati nel 2008 ad alta intensità di cura in caso di mancata domiciliazione sarebbe stato quasi il doppio (€ 4.062.000) rispetto al costo complessivo di gestione dei 139 pazienti seguiti a domicilio dalla rete nel 2008 (€ 2.357.296).

In ultimo, la domiciliazione di questi pazienti ha consentito nell'anno 2008 una maggiore disponibilità di posti letto in Terapia intensiva Pediatrica ed in Pneumologia Pediatrica per pazienti affetti da insufficienza d'organo acuta. A questo proposito è doveroso sottolineare che in Piemonte esistono solo 2 Terapia Intensive Pediatriche ed una sola Pneumologia Pediatrica.

In conclusione, il costo della Rete, per quanto concerne i pazienti con patologia neuromuscolare, sembra essere giustificato dal miglioramento della qualità di vita dei bambini assistiti, dalla riduzione del tasso di mortalità e morbilità e da una possibile riduzione dei costi complessivi rispetto ad una gestione ospedaliera degli stessi con una conseguente maggiore disponibilità di posti letto in Terapia intensiva Pediatrica ed in Pneumologia Pediatrica. È comunque indispensabile sottolineare che la domiciliazione dei pazienti comporta una importante diminuzione di costi per il SSN ma un consistente onere (amorevolmente sopportato) per i familiari dei pazienti, in termini di fatica, perdita di ore di lavoro o di sonno o, più semplicemente, in termini di retribuzione di assistenti familiari spesso indispensabili per la gestione della malattia.

BIBLIOGRAFIA

1. Jardine E, Wallis C. A survey of UK children receiving long term ventilatory support at home. Thorax 1997;52: A 23.

2. Graham RJ, Fleegler EW, Robinson WM Chronic ventilator need in the community: a 2005 pediatric census of Massachusetts. Pediatrics. 2007 Jun;119(6):e1280-7. Epub 2007 May 7.

3. Edwards EA, Hsiao K, Nixon GM. Paediatric home ventilatory support: the Auckland experience.J Paediatr Child Health. 2005 Dec;41(12):652-8.

4. Gowans M, Keenan HT, Bratton SL.The population prevalence of children receiving invasive home ventilation in Utah. Pediatr Pulmonol. 2007 Mar;42(3):231-6

5. Eagle M, Baudouin SV, Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. Neuromusc Disord 2002; 12(10):926–9.

6. Mechanical Ventilation Beyond the Intensive Care Unit. Report of a Consensus Conference of the American College of Chest Physicians. Chest 1998 113 (5): 289S-344S.

7. F. Racca, G. Ottonello, P. Banfi, A. Wolfler, V. Landoni, I. Tardivo, G. Berta, E. Calderini, I. Salvo, V. M. Ranieri. Use of mechanical in-exufflator in long term ventilated paediatric patients: preliminary data from italian survey. Long term ventilation of children in Italy: preliminary data from questionnaire survey. *Intensive Care Med.* 2008; 34 Supplement 1: S 145

8. JR Bach, Y Ishikawa and H Kim Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy *Chest* 1997;112;1024-1028

9. Ottonello G, Ferrari I, Pirroddi IM, Diana MC, Villa G, Nahum L, Tuo P, Moscatelli A, Silvestri G. Home mechanical ventilation in children: retrospective survey of a pediatric population. Pediatr Int. 2007 Dec;49(6):801-5.

Documento elaborato con il contributo di: Fabrizio Racca[1], Elisabetta Bignamini[2], Rosario Urbino[3], Maria Maspoli[4]

[1] S.C. Anestesia Rianimazione Pediatrica A.O. SS. Antonio e Biagio e C.Arrigo di Alessandria
[2] Pneumologia Pediatrica; ASO O.I.R.M.- S. Anna Torino
[3] Dipartimento di Anestesia e Rianimazione, Università di Torino, Ospedale S. Giovanni Battista-Molinette, Torino
[4] Direzione Sanità, Assessorato alla Salute, Regione Piemonte

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO

Allegato 4e - Proposta di modello organizzativo di rete clinica integrata

I percorsi assistenziali per le MNINM richiedono prestazioni diversificate in relazione alla condizione del malato, alle funzioni vitali coinvolte, al grado di compromissione delle stesse. Alcune prestazioni, quelle a più alto livello di complessità, non richiedono volumi di attività particolarmente elevati, ma comportano l'utilizzazione di tecnologie non usuali. E' questa la ragione per cui si ritiene che il modello organizzativo di rete clinica integrata che si può proporre per le suddette patologie è il cosiddetto **Hub & Spoke**, che prevede la concentrazione delle prestazioni a più elevato livello di complessità all'interno di centri di eccellenza e un sistema di presidi periferici sotto ordinati in grado di assicurare prestazioni a minore livello di complessità assistenziale. La proposta di un modello Hub & Spoke non ha l'obiettivo di addentrarsi più di tanto nel dettaglio del modello organizzativo che è, come è noto, di competenza regionale, quanto piuttosto di soffermarsi sulla dotazione strutturale e sulle capacità operative dei diversi presidi per le MNINM. Le strutture Hub sono, per intendersi, presidi di 2° livello, le strutture Spoke equivalgono a presidi di 1° livello (allegato 4). Tanto le strutture Hub che quelle Spoke devono essere in grado di assicurare, indipendentemente dal modello organizzativo prescelto dalle diverse Regioni, tutte le attività che tecnicamente non possono essere garantite al domicilio del paziente.

Di seguito vengono prese in considerazione le principali strutture sanitarie necessarie per la presa in carico complessiva del paziente, tanto per ciò che attiene ai presidi ospedalieri che per ciò che riguarda la presa in carico territoriale.

*1) Centri di Riferimento (CdR) di secondo livello o **Alta Specialità***

I Presidi di riferimento per la diagnosi e il trattamento delle MNINM sono stati identificati in passato nelle Unità Operative Neurologiche in grado di fornire corretta diagnosi alla luce delle più moderne conoscenze e di poter offrire al paziente non solo la terapia farmacologica più adeguata, ma anche una è equipe polispecialistica dedicata in grado di rispondere alle diverse esigenze del paziente e del parente che presta assistenza diretta (caregiver), garantendo inoltre che abbia una adeguata competenza in cure palliative.

La definizione diagnostica delle MNINM, essa deriva dalla commistione di dati clinici e strumentali; per alcune (ad es. distrofie e miopatie) risulta fondamentale l'analisi bioptica muscolare, per altre patologie l'analisi del liquor cefalorachidiano (ad es. SM); per molte delle

patologie in oggetto risulta dirimente l'analisi genetica (ad es. distrofie e SMA).

Ciò significa che un CdR, per essere in grado di garantire una diagnosi corretta, deve poter assicurare le seguenti competenze:

- inquadramento clinico secondo i criteri internazionalmente riconosciuti per la diagnosi delle singole patologie oggetto della presente Consulta ed applicazione di scale di progressione di malattia;
- laboratorio di neurofisiologia con adeguata apparecchiatura per EMG;
- servizio di neuroradiologia con RMN;
- laboratorio per analisi ematiche e liquorali;
- laboratorio di neuropatologia per analisi del prelievo bioptico muscolare ed, eventualmente, del nervo periferico;
- laboratorio di biologia molecolare per l'analisi genetica.

Per la complessità del Pz affetto da MNINM un CdR con tale potenzialità diagnostica può svolgere funzioni da CdR di secondo livello, quando è in grado di assicurare anche le seguenti strutture, funzioni ed attività:

- reparto di neurologia o neuroriabilitazione o neuropsichiatria infantile, dotato di DH e ambulatorio dedicato, con competenze ed esperienza consolidate nella diagnosi e follow-up neurologico di pazienti con MNINM nell'ambito di una struttura polispecialistica dedicata nella quale sono presenti le diverse figure specialistiche necessarie per la corretta gestione del paziente (allegato 4);
- attività fisiatrico-riabilitativa con competenze ed esperienze consolidate nel trattamento di pazienti affetti da MNINM;
- attività pneumologica con competenze ed esperienze consolidate nella diagnosi, trattamento, attivazione e gestione della ventilazione meccanica non invasiva in pazienti affetti da MNINM;
- attività di cardiologia per la diagnosi ed il trattamento delle cardiopatie correlate alla patologia neurologica;
- attività di Ortopedia per la valutazione ed il trattamento delle deformità scheletriche ed articolari che possono accompagnarsi alle MNINM;
- attività di ORL con competenze ed esperienze nella esecuzione di tracheostomia a permanenza e valutazione della deglutizione;
- attività di logopedia per riabilitazione della deglutizione e fonazione;
- attività nutrizionistica per valutazione nutrizionale iniziale e periodica;
- attività di gastroenterologia o chirurgia per predisposizione della PEG ed eventuali adattamenti;
- possibilità di assistenza appropriata in regime di ricovero per le situazioni di acuzie e per particolari procedure;
- attività di pneumologia intensiva per la gestione di Area intensiva per malati critici;
- attività di supporto psicologico per pazienti e care giver;
- DH inserito nell'area intensiva per valutazioni cliniche e strumentali di pazienti affetti da MNINM;

- reperibilità telefonica continuativa nell'arco delle 24.00 ore;

Inoltre deve essere in grado di:

- elaborare il protocollo e le procedure di sorveglianza metabolico-nutrizionali e respiratorie per i pazienti che ha in carico e per i centri satelliti;
- ricoverare pazienti per problemi critici e per l'effettuazione di procedure come PEG e tracheostomie;
- selezionare, individuare e prescrivere ausili appropriati;
- garantire un supporto palliativo e di miglioramento della qualità della vita del paziente;
- gestire un data base clinico e partecipare alla creazione del Registro Regionale di patologia;
- gestire una banca per DNA, siero, liquor, prelievi bioptici (muscoli, nervi);
- gestire laboratorio sperimentale dedicato alle MNINM;
- assicurare un supporto al caregiver
- elaborare linee guida e promuovere la formazione per operatori sanitari, famiglie, pazienti, care giver.

Infine, ma non in ordine di importanza, è auspicabile che sia integrato nella rete europea e internazionale di centri di eccellenza nel trattamento delle suddette patologie e abbia maturato una esperienza comprovata nella ricerca anche attraverso la partecipazione a trials clinici internazionali.

Il CdR di secondo livello deve ispirarsi, nella propria attività, ad un approccio assistenziale multidisciplinare e interdisciplinare, in maniera da rispondere adeguatamente alle diverse esigenze del paziente via via che esse si presentano.

2. CdR di primo livello

I CdR di primo livello devono presentare i seguenti requisiti:

1. dispongono di strutture cliniche analogamente al *CdR di secondo livello*, garantendo un laboratorio di neurofisiologia, un servizio di neuroradiologia con RM, un laboratorio analisi per sangue e liquor;
2. sono in stretto rapporto con un *CdR di secondo livello* per l'eventuale completamento dell'iter diagnostico molecolare e bioptico;
3. dispongono di un'équipe multidisciplinare meno ampia del *CdR di secondo livello*, ma garantiscono comunque l'approccio multidisciplinare in grado di rispondere alle esigenze mediche del paziente.

Pertanto dovrebbero essere in grado di svolgere le attività indicate di seguito:

- diagnosi e follow-up neurologico di pazienti con MNINM;
- attività di neurofisiopatologia;
- attività fisiatrico-riabilitativa con competenze ed esperienze consolidate nel trattamento di pazienti con MNINM;
- attività pneumologica con competenze ed esperienze consolidate nella diagnosi, trattamento, attivazione e gestione della ventilazione meccanica non invasiva in pazienti affetti da MNINM;
- attività di cardiologia per la diagnosi ed il trattamento delle cardiopatie correlate alla patologia

neurologica

- attività di ORL con competenze ed esperienze nella esecuzione di tracheostomia a permanenza e valutazione della deglutizione;
- attività di logopedia per riabilitazione della deglutizione e fonazione;
- attività nutrizionistica per valutazione nutrizionale iniziale e periodica;
- attività di gastroenterologia o chirurgia per predisposizione della PEG ed eventuali adattamenti;
- possibilità di assistenza appropriata in regime di ricovero per le situazioni di acuzie e per particolari procedure;
- Attività di odontostomatologia con l'obiettivo di fornire cure di alta qualità, prestando attenzione alle differenze che vi sono nello sviluppo dei denti e delle ossa, ad esempio, di un ragazzo con Distrofia Muscolare.
- attività di supporto psicologico per pazienti e care giver;

Inoltre deve essere in grado di:

- elaborare il protocollo e le procedure di sorveglianza metabolico-nutrizionali e respiratorie per i pazienti che ha in carico;
- ricoverare pazienti per problemi critici e per l'effettuazione di procedure come PEG e tracheotomie;
- selezionare,individuare e prescrivere ausili appropriati;
- elaborare linee guida e promuovere la formazione per operatori sanitari, famiglie, pazienti, care giver.

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO PERCORSO ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO

Allegato 4f - Percorso assistenziale multidisciplinare per pazienti affetti da distrofia muscolare progressiva Xp21 - tipo Duchenne (DMD)

Indice

Introduzione

La Distrofia muscolare progressiva Xp21 (Distrofia muscolare di Duchenne - DMD; codice 310200 OMIM [*Online Mendelian Inheritance in Man*]) è una malattia geneticamente determinata, causata da mutazioni del gene della distrofina localizzato sul cromosoma X, in sede Xp21, trasmesse con carattere recessivo (1). L'incidenza della malattia è pari a 1 su 3600-6000 maschi nati vivi (2).
Le alterazioni genetiche sono rappresentate principalmente da delezioni, che comportano una alterata sintesi della proteina (assenza completa, riduzione qualitativa o quantitativa), con conseguente degenerazione progressiva del tessuto muscolare scheletrico in genere proporzionale al difetto proteico (3).
La malattia si manifesta prevalentemente con debolezza muscolare ad esordio variabile: nella forma più grave, con assenza completa di distrofina, i bambini presentano ritardo delle acquisizioni motorie, con maggior compromissione dei muscoli prossimali degli arti inferiori e conseguente difficoltà a correre, a rialzarsi da terra e a salire le scale. Anche se minimi segni possono essere osservati già a 18-24 mesi, purtroppo spesso la diagnosi viene fatta a 4-5 anni di età, quando le difficoltà motorie sono più evidenti. In qualche caso la diagnosi avviene più precocemente per il riscontro occasionale di elevati livelli di transaminasi (AST, ALT) o di creatin kinasi (CK) nel corso di accertamenti routinari.
Se non trattata, la malattia progredisce coinvolgendo sistematicamente la muscolatura, con conseguente perdita della deambulazione intorno ai 12 anni, molto spesso associata a scoliosi, retrazioni e blocchi articolari diffusi, comparsa di insufficienza respiratoria, complicazioni cardiache, complicazioni gastroenterologiche e, talora, disfunzioni cognitive di grado variabile.
Nelle sue varianti più benigne, la Distrofia Muscolare Xp21 può manifestarsi con un fenotipo intermedio (perdita della deambulazione tra i 13 e i 16 anni) o benigno (distrofia muscolare di Becker – DMB) con deambulazione conservata oltre i 16 anni o addirittura fino alla sesta decade. Alcuni casi possono manifestarsi solo con il rialzo isolato della creatin kinasi (CK) o con una cardiomiopatia isolata. Le donne portatrici della mutazione sono solitamente asintomatiche e possono presentare un rialzo della CK, ma nel 10% circa dei casi sono presenti segni clinici lievi della malattia; nei rari casi di inattivazione sbilanciata del cromosoma X o di riarrangiamenti cromosomici la malattia può manifestarsi con la forma più grave anche nelle bambine.
Se gli interventi assistenziali, mirati soprattutto alla prevenzione delle complicazioni e al supporto ventilatorio, vengono organizzati in modo ottimale, la storia naturale della malattia può essere significativamente modificata, permettendo il raggiungimento di risultati significativi in ambito di sopravvivenza, obiettivi educativi e lavorativi, e un miglioramento della qualità di vita in genere. Attualmente l'aspettativa di vita di un giovane con DMD è più che raddoppiata rispetto a qualche anno fa, e ormai la maggior parte dei pazienti può raggiungere la quarta-quinta decade di vita (4).
Pertanto l'organizzazione di un percorso assistenziale di tipo multidisciplinare è indispensabile per questa malattia, così come per le altre forme di distrofia muscolare causate da mutazioni di proteine appartenenti o correlate al complesso della distrofina, che causano fenotipi identici per presentazione clinica e evoluzione quali, ad es. calpainopatie, disferlinopatie, sarcoglicanopatie.
Per tali motivi, raccomandazioni in tal senso sono state suggerite da varie organizzazioni a livello mondiale, in particolare da gruppi di studio multidisciplinari di clinici e ricercatori (TREAT-NMD) e dalle Associazioni Pazienti (MDA, Parent Project). Negli Stati Uniti nel 2001 è stato promulgato il "*Muscular Dystrophy Community Assistance, Research, and Education Amendments*", contenente le direttive per la ricerca e le iniziative di sanità pubblica per le distrofie muscolari. In Europa nel 2006 è stata creata una rete collaborativa di eccellenza, il TREAT-NMD (supportata da fondi dell'Unione Europea - EC036825), che si occupa attivamente di organizzare incontri tra ricercatori, clinici e pazienti per l'ottimizzazione delle risorse da dedicare alle malattie neuromuscolari. In particolare, sono state recentemente pubblicate le linee guida per la diagnosi e il trattamento della DMD (4,5). Nel 2000 in Italia è nata l'Associazione Italiana di Miologia, una società scientifica

autonoma cui afferisce la maggior parte dei Centri che diagnosticano le malattie neuromuscolari ed effettuano la presa in carico delle persone con le suddette patologie, sia di età pediatrica che adulta.
Nell'ambito dell'AIM, sono nati vari gruppi di ricerca che collaborano tra loro in Italia, che si sono inizialmente avvalsi del supporto di Telethon o di altre Fondazioni o Associazioni di Pazienti, grazie ai quali è stato possibile iniziare un lavoro comune per la condivisione dei protocolli clinici. In particolare, per la DMD, è attivo un gruppo di lavoro che, tra l'altro, ha provveduto ad un addestramento comune ed omogeneo per la somministrazione delle scale per la valutazione funzionale in ogni Centro partecipante.
L'AIM ha recentemente condotto un ampio censimento dei vari Centri ad essa afferenti evidenziando la presenza di un notevole numero di strutture con specifiche competenze in ambito di ricerca, assistenza e presa in carico dei pazienti con Malattie Muscolari. Il censimento AIM ha rivelato l'esistenza di strutture dedicate soltanto alla diagnostica o solo alla presa in carico dei pazienti post-diagnosi ma anche di strutture in grado di svolgere entrambe le attività.
Tuttavia sono state evidenziate notevoli problematiche di tipo organizzativo pratico, rappresentate prevalentemente da carenze strutturali e di personale, e da disuguaglianze di disponibilità di risorse territoriali.

Approccio multidisciplinare

Poiché la maggior parte delle malattie muscolari è caratterizzata da un interessamento multisistemico, l'approccio multidisciplinare rappresenta la modalità assistenziale più idonea per queste malattie, in particolare per quelle con esordio in età infantile e decorso progressivo nel tempo e con lunga sopravvivenza. Come per altre malattie neuromuscolari (es., la SLA), questo approccio è condiviso a livello internazionale (4,5).
Il ruolo di coordinatore delle cure o coordinatore assistenziale (Care Manager) può essere meglio assunto, secondo la disponibilità delle strutture sanitarie nell'area di residenza e dell'età del paziente, da un neurologo/neuropsichiatra infantile, da uno specialista della riabilitazione, da uno pneumologo, o da un medico di medicna generale (MMG) o pediatra di libera scelta (PLS), purché specificamente formati. Il compito è quello di controllare periodicamente lo stadio di evoluzione della malattia attraverso strumenti e modalità di valutazione standardizzati, e di predisporre le adeguate misure preventive e le terapie del caso.
Il tipo di controlli può variare secondo l'età e l'evoluzione individuale della malattia, come successivamente indicato. A tal proposito è indispensabile l'individuazione o creazione di Centri dedicati (Centri multidisciplinari dedicati - Centri di Riferimento, CdR) nei quali sia disponibile un gruppo di lavoro formato da diversi specialisti, costituito per garantire una presa in carico globale del paziente con DMD o altre patologie affini.
Anche in relazione alle indicazioni delle recenti linee guida del TREAT-NMD, oltre al neurologo o neuropsichiatra infantile, le figure professionali necessarie per la definizione dei Centri dedicati sono le seguenti: specialista della riabilitazione, pneumologo, cardiologo, dietologo, ortopedico, endocrinologo/auxologo, terapista motorio, terapista respiratorio, dietista, logopedista, terapista occupazionale, psicologo, infermiere ed assistente sociale.

In considerazione della realtà esistente in Italia e come già enunciato nell'allegato 4, si può auspicare la presenza di due tipologie di CdR:

1) CdR di primo livello

- attuano la presa in carico di pazienti a livello ambulatoriale, e/o in regime di ricovero o di assistenza domiciliare
- coordinano la attività delle differenti figure professionali, attraverso una programmazione dei vari interventi che vengono effettuati presso sedi direttamente correlate, ma site in altro luogo del territorio di competenza.
- erogano interventi di riabilitazione finalizzati a:

- o elaborare o completare il Piano Riabilitativo Individuale avviato precedentemente per favorire il recupero o la stabilizzazione del massimo livello funzionale possibile.
- o inquadrare i soggetti dal punto di vista diagnostico funzionale con valutazioni anche domiciliari e aggiornare il PRI.
- o favorire il reinserimento del soggetto nel proprio domicilio.

2) CdR di secondo livello

- devono essere ubicati all'interno di un presidio ospedaliero dove siano presenti le competenze specialistiche di supporto alla gestione della complessità della patologia.
- devono avere un'area intensiva e sub-intensiva ad alta valenza internistica e riabilitativa;
- devono erogare interventi ad alta complessità assistenziale e riabilitativa in regime di degenza ordinaria, Day Hospital e ambulatoriale.
- prevedono la presenza in sede di tutte le figure professionali necessarie (vedi sopra)

E' opportuno che i CdR garantiscano integrazione fra di loro e unitarietà e globalità di intervento rispetto alle esigenze della persona con DMD svolgendo un percorso personalizzato ed assicurando continuità della presa in carico dalle fasi di ricovero, integrazione e supporto ai servizi territoriali.

In funzione delle diverse aree dei bisogni (motricità, terapia farmacologica, trattamento fisiatrico, trattamento ortopedico, respirazione, cuore, nutrizione e problematiche gastroenterologiche, aspetti psicosociali, anestesiologici), la gestione dei sintomi della persona affetta da DMD o da distrofie muscolari affini dovrà seguire una serie di indicazioni:

1. ASPETTI MOTORI

La valutazione dell'attività motoria è parte fondamentale dell'esame clinico della DMD nelle sue varie tappe evolutive, e deve essere condotta da uno specialista esperto in malattie neuromuscolari. Il coinvolgimento e la perdita progressiva di funzione dei vari distretti muscolari scheletrici può condurre inizialmente ad una limitazione, quindi alla progressiva perdita dell'autonomia personale e al modificarsi dello stile di vita, in maniera variabile riguardo le varie fasce di età. Tutto ciò esige, come è evidente, un monitoraggio attento e costante delle capacità motorie residue e l'attuazione di tutte le strategie atte alla migliore utilizzazione delle stesse.
Tale valutazione va effettuata attraverso l'utilizzo di scale appositamente ideate e somministrate da personale esperto e appositamente istruito (neurologo o neuropsichiatra infantile, fisiatra, fisioterapista), che valutino forza muscolare, raggio di mobilità articolare, postura, deambulazione e funzione motoria con test temporizzati, capacità di effettuare le attività della vita quotidiana e l'autonomia (6,7). Tutte queste valutazioni appaiono fondamentali in relazione alla tempistica delle misure terapeutiche.

La Tabella 1 riassume le differenti modalità di valutazione secondo le fasce di età (da Bushby et al (4), modificata)

	Metodo	**Scopo**	**Pazienti deambulanti**	**Pazienti non deambulanti**
Misurazione della forza	Valutazione manuale della forza (Manual muscle testing) con scala MRC. La miometria quantitativa è utile solo con forza muscolare pari a 3-5 secondo la scala MRC (utilizzata in ricerca)	Permettere valutazioni seriate nel tempo per identificare modificazioni del corso della malattia, monitorarne la progressione e prevedere le perdite funzionali; valutare la risposta al trattamento	Valutare la forza muscolare arti inferiori ogni 6 mesi	Continuare la valutazione della forza agli arti superiori e inferiori ogni sei mesi; successivamente la significatività di questo test si riduce
Ampiezza del movimento articolare	Goniometria	Identificare limitazioni dell'escursione articolare e contratture, potenziali cause di deterioramento della funzione motoria. Rilevare l'indicazione a trattamenti conservativi o chirurgici	Arti inferiori: anche, ginocchio, caviglia; banda ileo-tibiale; adduttori, gastrocnemio	Arti inferiori: *idem* Arti superiori: polso, gomito, flessori lunghi delle dita
Test temporizzati standardizzati	Es., 6MWT, 10 metri, alzarsi da supino; alzarsi da seduto; quattro scalini	Fornire una semplice ma Importante valutazione dello stato funzionale; sono sensibili alle variazioni	Arti inferiori: 6MWT, 10 metri, passaggi supino-in piedi; seduto-in piedi; quattro scalini	Arti superiori: tempo per indossare una camicia. Nelle fasi avanzate i test temporizzati non sono eseguibili
Attività della vita quotidiana	A casa, a scuola e in comunità	Molto importanti per ottimizzare gli interventi di supporto e per il controllo ambientale	Frequenza delle cadute, monitoraggio dei passi, grado di autosufficienza, capacità di scrivere, di usare un computer. Integrazione a scuola e in comunità	Grado di autosufficienza, scrittura, uso del computer, controllo della carrozzina manuale o elettrica. Integrazione a scuola e in comunità
Scale per la funzione motoria	Scale per attribuire un punteggio relativo a specifici campi della funzione motoria	Monitorare l'evoluzione della malattia e la risposta terapeutica	North Star Ambulatory Assessment Scale (NSAAS)	Scala motoria Hammersmith

La valutazione dei deficit motori consentirà l'adeguata formulazione del Progetto Assistenziale Individuale (PAI) che, a livello del territorio attraverso la Funzione Distrettuale di *Care Manager,* deve provvedere all'attivazione dei trattamenti motori e alla fornitura degli ausili necessari.
A tal proposito è necessario costituire un canale diretto di comunicazione tra CdR dedicato e Funzione Distrettuale di *Care Manager* per velocizzare i tempi di fornitura dell'ausilio stesso.
In alcune Regioni è attivo in via sperimentale l'utilizzo di un Portale *on-line* che mette in diretta comunicazione il Centro prescrittore con il territorio. Tuttavia risulta imprescindibile, per quanto concerne la protesica, l'approvazione del nuovo Nomenclatore tariffario in modo che sia garantita la fornitura adeguata ad ogni persona con disabilità, secondo lo schema del D.P.C.M. sui nuovi LEA.

2. ASPETTI FARMACOLOGICI

E' stato dimostrato che la terapia farmacologica, e in particolare la terapia steroidea se associata alla terapia preventiva fisiatrica, riesce a modificare la storia naturale della malattia, come ampiamente osservato negli ultimi quindici anni.
Infatti è stato dimostrato un rallentamento della perdita di forza muscolare, un prolungamento del tempo di deambulazione autonoma, una riduzione del rischio di scoliosi e una stabilizzazione della funzione respiratoria (8). Pertanto, la terapia steroidea è raccomandata dalle Linee guida attualmente disponibili (4). Non esiste però ancora un consenso unanime sul tipo di steroide (prednisone, prednisolone o deflazacort a dosaggi vari), sull'età di inizio o di eventuale sospensione e sul regime di trattamento (somministrazione quotidiana o a giorni alterni).
Uno studio multicentrico internazionale (FOR-DMD, coordinato da NIH e TREAT-NMD) mirato al confronto di tre differenti regimi con due tipi di steroidi orali è appena iniziato e potrà rispondere a questi quesiti entro qualche anno (9). In linea generale, si raccomanda di non iniziare la terapia steroidea nei bambini che stanno ancora progredendo nelle acquisizioni motorie (in genere fino ai 4-6 anni), e di essere cauti con chi ha seri rischi di effetti collaterali (disturbi comportamentali, fratture, obesità).
Si ritiene che prednisone e deflazacort abbiano simili profili di efficacia (4), per cui la scelta dipende prevalentemente dalla possibilità di effetti collaterali indesiderati (eccessivo aumento di peso, iperattività, rallentamento della crescita) che secondo alcuni studi sono minori con il deflazacort. Il regime quotidiano sembra preferibile a quello a giorni alterni, ma quest'ultimo è maggiormente indicato in caso di comparsa di effetti collaterali. Indipendentemente dal tipo di farmaco e dal regime scelto, l'inizio della terapia con steroidi comporta la programmazione di controlli seriati (una volta al mese all'inizio della terapia, poi ogni tre mesi) dei parametri vitali di base (temperatura, pressione arteriosa, peso corporeo e altezza) e del test del glucosio su urina.
Vanno inoltre programmati annualmente il dosaggio sierico di 25H-vitamina D, una densitometria ossea ed una visita oculistica per ricerca di eventuale cataratta. La maggior parte dei clinici esperti consiglia la prosecuzione della terapia steroidea anche dopo la perdita della deambulazione, anche se non vi sono studi specifici a favore.

3. ASPETTI FISIATRICI E RIABILITATIVI

Il trattamento riabilitativo è parte fondamentale dell'approccio assistenziale multidisciplinare e ha permesso di raggiungere importanti risultati quando attuato in modo corretto e in ambiente esperto. L'allegato 3 riassume i principi generali di trattamento e quelli organizzativi di base per le malattie neuromuscolari in genere. In questo capitolo vengono descritti più in dettaglio le necessità specifiche per la DMD.

Retrazioni

Nella DMD una minore flessibilità muscolare e le retrazioni articolari sono causate da diversi fattori, tra cui la limitazione dei movimenti articolari attivi completi, la postura con atteggiamento in flessione, lo squilibrio tra muscoli agonisti ed antagonisti che agiscono sull'articolazione e la sostituzione del tessuto muscolare con tessuto fibrotico.
Il mantenimento del movimento per tutta l'escursione articolare e della simmetria tra i due lati sono importanti per permettere un movimento ottimale ed una postura funzionalmente utile, per mantenere la deambulazione e prevenire lo sviluppo di deformità e mantenere l'integrità della cute (5).
La gestione delle retrazioni articolari richiede l'intervento dello specialista in malattie neuromuscolari, del fisiatra, del fisioterapista e del chirurgo ortopedico (10). I programmi riabilitativi per prevenire le retrazioni possono essere effettuati nel quotidiano dai genitori adeguatamente addestrati e dal terapista del centro riabilitativo sul territorio, e monitorati ed implementati dal fisioterapista del CdR, che li può adattare ai bisogni del paziente, allo stadio di

malattia, alla risposta alla terapia e alla tolleranza agli esercizi, con controlli ogni tre-quattro mesi (5).
Soprattutto nelle fasi precoci di malattia, gli esercizi di stretching al tendine d'Achille possono essere effettuati dai genitori, senza sottoporre il bimbo ad un regime di fisioterapia strutturato.
Uno stretching efficace dell'unità muscolotendinea richiede una combinazione di interventi che includono stretching attivo, stretching attivo-assistito, stretching passivo ed allungamenti prolungati mediante posizionamento, utilizzo di doccette notturne, ortesi e strumenti per il mantenimento della stazione eretta. Quando lo stare in piedi e la deambulazione divengono più difficoltosi devono essere raccomandati programmi specifici per il mantenimento della stazione eretta.
Recentemente l'utilizzo dei gessi seriali ha mostrato una notevole efficacia nel correggere le retrazioni a livello dei tendini d'Achille. Questo approccio viene solitamente effettuato mediante tre applicazioni a distanza di circa cinque giorni di bende gessate che progressivamente correggono le retrazioni presenti. Esso presenta notevoli vantaggi rispetto all'approccio chirurgico essendo non invasivo, non doloroso e non limitando la normale vita di relazione del paziente (11).
Gli esercizi di stretching attivo, attivo-assistito e passivo per prevenire o minimizzare le retrazioni per ogni articolazione e distretto muscolare dovrebbero essere effettuati almeno 4 giorni a settimana. Gli esercizi di stretching dovrebbero essere effettuati a casa e/o presso il centro riabilitativo a seconda delle esigenze della famiglia. Durante entrambe le fasi, deambulatoria e non, sono necessari regolari esercizi di stretching alle caviglie, ginocchia ed anche. Durante la fase non deambulatoria, l'attenzione del programma riabilitativo andrà focalizzata soprattutto su esercizi regolari di stretching alle estremità degli arti superiori, che includono i muscoli flessori lunghi delle dita, il polso, il gomito e l'articolazione della spalla. In particolare il mantenimento di una buona mobilità di mano e polso deve essere preservata per permettere ai pazienti di mantenere più a lungo possibile un corretto utilizzo del joy-stick della carrozzina.

Ortesi

La prevenzione delle retrazioni si attua anche mediante l'utilizzo di tutori, di un corretto posizionamento delle articolazioni e di programmi per il mantenimento della stazione eretta. I tutori gamba-piede (AFOs: ankle foot orthoses) indossati durante la notte possono aiutare a prevenire o a ridurre la progressione delle retrazioni in equinismo e andrebbero utilizzati fino alle fasi più precoci di malattia. Gli AFOs dovrebbero essere modellati mediante calco in modo da creare una correzione confortevole ed ottimale dell'angolo tra caviglia e piede. I tutori ginocchio-caviglia-piede (KAFOs: knee ankle foot orthoses) per la prevenzione di retrazioni e deformità possono essere di aiuto nell'ultimo periodo di deambulazione e nelle prime fasi dopo la perdita della deambulazione autonoma per permettere il mantenimento della posizione eretta ed una limitata deambulazione (5).
L'utilizzo dei tutori AFOs durante il giorno può essere indicato nei soggetti che usano la carrozzina prolungatamente. Gli AFOs non sono indicati durante la deambulazione perchè tendono tipicamente a limitare i movimenti compensatori, aggiungono peso e possono rendere più difficile l'alzarsi da terra. Durante l'ultima fase di deambulazione, l'utilizzo dei KAFOs con un blocco all'altezza del ginocchio può prolungare la capacità di deambulare.
Tutori da riposo per le mani sono indicati per i pazienti con retrazioni ai muscoli flessori lunghi delle dita. Durante l'ultima fase di deambulazione, sarà necessario l'utilizzo di una carrozzina manuale ultra leggera con supporto alla seduta ed allo schienale, che permetterà di rispettare la simmetria della schiena e di mantenere una corretta posizione degli arti inferiori e potrà essere utilizzata per compiere lunghi tragitti. Nelle prime fasi dopo la perdita della deambulazione, una carrozzina manuale con seduta modellata e possibilità di essere reclinata potrebbe servire in sostituzione della carrozzina elettrica.
Con il progressivo declino nella deambulazione, una carrozzina elettrica è necessaria. E' utile l'uso di sedute personalizzate e componenti aggiuntivi per migliorare la postura, che includono poggiatesta, rinforzi per la seduta e lo schienale, supporti laterali per il tronco, sistema reclinabile elettrico, regolazione elettrica dell'altezza della seduta, poggia piedi elettrico regolabile. Nel

momento in cui la forza agli arti superiori declina, è necessario il ricorso ad uno specialista dei presidi tecnologici di assistenza, per la valutazione di adattamenti per il computer e per il joy-stick, come il sistema di controllo con tocco della lingua o il puntatore ad infrarossi (12).
Altri adeguamenti nelle ultime fasi della deambulazione e in quelle di non deambulazione potrebbero includere un letto reclinabile elettrico con materasso e cuscino antidecubito, adeguamenti alla stanza da bagno ed alla vasca ed ausili per lo spostamento, quali ad esempio i sollevatori.

Ausili per il mantenimento della stazione eretta

L'uso di ausili per il mantenimento passivo della stazione eretta per i pazienti senza o con lievi retrazioni all'anca, al ginocchio o alle caviglie è necessario nelle ultime fasi della deambulazione e nelle prime fasi dopo la sua perdita. Molti sostengono l'opportunità di usare tali ausili o carrozzine elettroniche in grado di porre il paziente in posizione eretta anche durante le fasi tardive di malattia se le contratture non sono così severe da limitare il posizionamento e se vengono ben tollerati.

4. ASPETTI ORTOPEDICI

Retrazioni

Sebbene l'utilizzo di un corretto approccio preventivo mediante esercizi di stretching o con ausili mirati abbia reso meno frequente la necessità di un trattamento chirurgico, vi sono alcuni casi nei quali la chirurgia deve essere ancora tenuta in considerazione (5). In questi casi l'approccio deve essere strettamente personalizzato.
Le articolazioni che più frequentemente necessitano di correzione chirurgica, anche dopo l'utilizzo di tutori, sono le caviglie e, in minor misura le ginocchia. A livello delle anche, gli interventi chirurgici per le retrazioni in flessione non hanno dato finora risultati particolarmente incoraggianti, in quanto gli interventi di allungamento del muscolo ileopsoas o di altri muscoli flessori dell'anca, può portare ad un ulteriore indebolimento e rendere il paziente incapace di deambulare.
Nei pazienti deambulanti, le deformità dell'anca spesso si correggono da sole se le ginocchia e le caviglie vengono poste in posizione corretta, perché la flessione dell'anca e la lordosi lombare potrebbero agire come meccanismi di compenso. Varie opzioni chirurgiche sono disponibili e la scelta dipenderà dalle circostanze individuali e possono essere indicate sia nella fase della deambulazione sia dopo.

Fase iniziale di deambulazione

Le procedure di correzione delle retrazioni in fase precoce includono l'allungamento del tendine d'Achille per le retrazioni in equinismo, l'allungamento del tendine del ginocchio per le retrazioni in flessione, il rilasciamento dei muscoli anteriori dell'anca per le retrazioni in flessione, ed anche l'incisione della benderella ileo-tibiale per le retrazioni in abduzione dell'anca, tecnica a volte effettuata anche in pazienti giovani (13).
Un altro approccio è quello di effettuare gli interventi prima dello sviluppo delle retrazioni per cercare di bilanciare l'equilibrio fra muscoli agonisti ed antagonisti quando la forza è ancora conservata (13). Tale approccio introdotto oltre venti anni fa viene oggi seguito in pochi centri.

Fase intermedia di deambulazione

Gli interventi in questa fase si propongono di prolungare la deambulazione visto che un'articolazione retratta può limitare la marcia, anche se la forza muscolare delle gambe è conservata. Ci sono alcune evidenze che suggeriscono che la deambulazione può essere prolungata dall'intervento chirurgico per 1-3 anni (5), ma raggiungere un consenso sulla correzione chirurgica delle retrazioni per prolungare la deambulazione è difficoltoso, perché è difficile valutare oggettivamente i risultati ottenuti. I pazienti non operati e non trattati con steroidi perdono la capacità di deambulare ad un'età molto variabile. Conseguentemente, l'utilizzo di un'età media per

confrontare l'efficacia di un particolare intervento non è statisticamente rilevante se valutato su un basso numero di pazienti. Alcuni studi hanno dimostrato che, più che un'improvvisa perdita della deambulazione, la capacità di deambulare si riduce gradualmente nel giro di 1-2 anni. Questo rende più difficile dimostrare un prolungamento della deambulazione dopo uno specifico intervento.
Tale difficoltà è stata ulteriormente aumentata dall'introduzione di un'ulteriore variabile, quale l'effetto degli steroidi che possono prolungare la deambulazione autonoma. In ogni caso la forza muscolare e la capacità di movimento delle articolazioni dovrebbero essere valutate prima di decidere per un eventuale intervento chirurgico.
L'approccio chirurgico agli arti inferiori per il mantenimento della deambulazione include interventi effettuati contemporaneamente a più livelli e bilateralmente (anca-ginocchio-caviglia o ginocchio-caviglia), interventi ad un singolo livello bilateralmente (caviglia), e, raramente interventi ad un singolo livello da un solo lato in caso di coinvolgimento articolare asimmetrico (5). Gli interventi possono essere l'allungamento dei tendini, la trasposizione tendinea, la tendinotomia, assieme allo sbrigliamento delle retrazioni articolari fibrotiche (caviglie) o alla rimozione di fasci fibrotici (benderella ileo tibiale). L'intervento ad un singolo livello (correzione delle deformità in equinismo delle caviglie > 20°) non è indicato se ci sono retrazioni alla flessione del ginocchio di 10° o più e una forza del quadricipite di grado 3/5 o meno. La deformità del piede in equinismo (deambulazione sulle punte) e altre deformità del piede (inversione severa) possono essere corrette dall'allungamento del tendine d'Achille e il trasferimento del tendine del tibiale posteriore attraverso la membrana interossea sulla faccia dorso laterale del piede così da cambiare l'attività di flesso-inversione plantare del tibiale posteriore in dorsi flessione-eversione (5). L'allungamento del tendine del ginocchio è generalmente necessario se c'è una retrazione in flessione del ginocchio superiore a 15°.
Dopo l'allungamento e la trasposizione del tendine, un successivo utilizzo di tutori KAFOs con correzione graduale è necessario per mantenere i risultati ed evitare le recidive. Quando l'intervento è effettuato per mantenere la deambulazione, il paziente deve essere mobilizzato usando un deambulatore il primo o il secondo giorno post-intervento così da prevenire l'ulteriore atrofia da non uso dei muscoli delle gambe. La deambulazione dopo l'intervento deve essere recuperata mediante una mirata riabilitazione post ingessatura.
Pertanto è necessario perciò un team esperto ed una stretta collaborazione tra chirurgo ortopedico, fisiatra, fisioterapista ed officine ortopediche.

Fase tardiva di deambulazione

Malgrado i primi promettenti risultati, gli interventi chirurgici nella fase tardiva di deambulazione risultano generalmente inefficaci.

Fase iniziale dopo la perdita della deambulazione

Nella fase iniziale dopo la perdita della deambulazione, alcuni centri consigliano di effettuare interventi di allungamento/tenotomia tendinei a più livelli agli arti inferiori e un successivo posizionamento di tutori per riprendere la deambulazione entro 3-6 mesi dopo la sua interruzione. In linea generale, questo approccio è inefficace e, pertanto, è considerato inappropriato.

Fase tardiva dopo la perdita della deambulazione

Deformità dei piedi severe di più di 30° in equinismo possono essere corrette con l'allungamento dei tendini d'Achille o la tenotomia e deformità in varismo (se presenti) con la trasposizione del tendine tibiale posteriore, l'allungamento o la tenotomia. Questo approccio è consigliato solo per problemi specifici di tipo sintomatico, generalmente per alleviare il dolore e ed evitare eventuali lesioni cutanee da decubito causate dal non corretto posizionamento dei piedi sulla pedana della carrozzina.

Scoliosi

Pazienti non trattati con steroidi hanno un'alta probabilità di sviluppare una scoliosi significativa e progressiva ed una bassa probabilità di sviluppare una frattura vertebrale da compressione dovuta all'osteoporosi.

In particolare, l'utilizzo di steroidi ha ridotto il rischio di scoliosi (14), benchè non sia ancora chiaro se i steroidi riducano il rischio di scoliosi a lungo termine o ne ritardino l'esordio. E' stato inoltre dimostrato che altri fattori, quali il prolungamento della deambulazione autonoma mediante tutorizzazione con KAFOs, possono avere un effetto positivo sulla progressione della scoliosi (14).

La gestione della scoliosi dovrebbe coinvolgere un chirurgo ortopedico esperto in tale campo, e consiste nel monitoraggio della scoliosi, nel supportare la simmetria della colonna e della pelvi ed il corretto posizionamento della colonna con sistemi di supporto della seduta della carrozzina.

In particolare nei pazienti che usano i steroidi, rilevando la presenza di eventuali fratture vertebrali dolorose. Il monitoraggio della scoliosi va effettuato con l'osservazione clinica ambulatoriale e radiografie della colonna solo se la scoliosi è già presente.

Nella fase successiva alla perdita della deambulazione, il controllo clinico della scoliosi è necessario ad ogni visita.

L'esame radiografico della colonna è indicata nella fase iniziale di utilizzo continuativo della carrozzina e deve essere eseguito con proiezioni antero-posteriori dell'intera colonna e, a paziente seduto, in proiezione laterale. Una radiografia antero-posteriore della colonna è necessaria annualmente per curve scoliotiche di meno di 15-20° ed ogni 6 mesi per curve maggiori di 20°, a prescindere dal trattamento con steroidi, e fino alla maturità ossea. Un intervallo di più di un anno, tra una radiografia e l'altra, aumenta il rischio di non accorgersi di un peggioramento della curvatura. Raggiunta la maturità ossea, la decisione sull'effettuare una radiografia si baserà sull'osservazione clinica. L'artrodesi è effettuata per rinforzare la colonna vertebrale, prevenire successivi peggioramenti delle deformità, eliminare il dolore dovuto alle fratture successive ad osteoporosi, e rallentare il declino respiratorio. L'artrodesi anteriore non è indicata nei DMD. L'artrodesi posteriore è consigliata solo in pazienti in carrozzina che hanno una curvatura di oltre 20° e progressiva, che non utilizzano corticosteroidi e che devono ancora raggiungere la maturità ossea (5,14).

In pazienti che assumono corticosteroidi l'opzione chirurgica può essere consigliata se la curvatura progredisce ed è associata a fratture vertebrali e dolore nonostante l'utilizzo di terapia per il rinforzo osseo, a prescindere dalla maturazione scheletrica.

La scelta del tempo corretto per effettuare l'intervento chirurgico è comunque ancora un argomento molto discusso in letteratura e va sempre valutata con attenzione nel singolo caso, tenendo in considerazione le caratteristiche della curvatura nel tempo e l'andamento della capacità respiratoria e cardiaca. Un'attesa eccessiva può rendere impossibile l'effettuazione dell'intervento a causa di un rischio anestesiologico troppo alto legato alla situazione respiratoria e/o cardiaca.

Riguardo il livello della stabilizzazione chirurgica della scoliosi, se c'è un'obliquità pelvica di più di 15° è necessario effettuare una correzione e stabilizzazione con fusione ossea dalla parte superiore della regione toracica fino al sacro. Se non c'è obliquità pelvica, si può intervenire fino al suddetto livello, ma un intervento fino alla quinta vertebra lombare può essere efficace. L'utilizzo del corsetto va considerata per rimandare l'intervento fino ad un'età più idonea o nel caso di pazienti che non accettano l'opzione chirurgica o che hanno rischi operatori troppo elevati.

Fratture

Il rischio di fratture, da alcuni considerato alto nella DMD, è sicuramente aumentato nel paziente DMD che assume steroidi

Tenendo in considerazione le linee guida per l'anestesia sicura nella DMD (15), la fissazione interna è consigliata in caso di fratture gravi agli arti inferiori in pazienti deambulanti in modo da permettere una rapida riabilitazione e di aumentare le possibilità di mantenere la deambulazione. Nei pazienti non deambulanti, il bisogno di una fissazione interna è meno pressante. L'utilizzo di

tutori o gessi è necessario per i pazienti non deambulanti, ed è appropriato nei pazienti deambulanti se è il modo più rapido e sicuro per promuovere la risoluzione della frattura e per non compromettere la deambulazione durante la guarigione.

5. ASPETTI RESPIRATORI

La progressiva compromissione dei muscoli respiratori, tipica nella storia naturale della DMD, porta ad un graduale indebolimento della tosse, che si manifesta soprattutto durante le infezioni respiratorie, e ad una riduzione della ventilazione alveolare, che determina lo sviluppo di ipercapnia (CO_2 ematica > 45 mmHg) prima solo notturna e poi anche diurna. Ne derivano importanti complicanze respiratorie (insufficienza respiratoria cronica ipercapnica, insufficienza respiratoria acuta durante infezioni della alte vie respiratorie, polmoniti, atelettasie), che possono risultare fatali, se non adeguatamente trattate . La prevenzione ed il tempestivo trattamento delle complicanze respiratorie riduce la morbilità e la mortalità della DMD (5,16,17.)

Il percorso assistenziale respiratorio raccomandato per il paziente affetto da DMD è riassunto in figura 1.

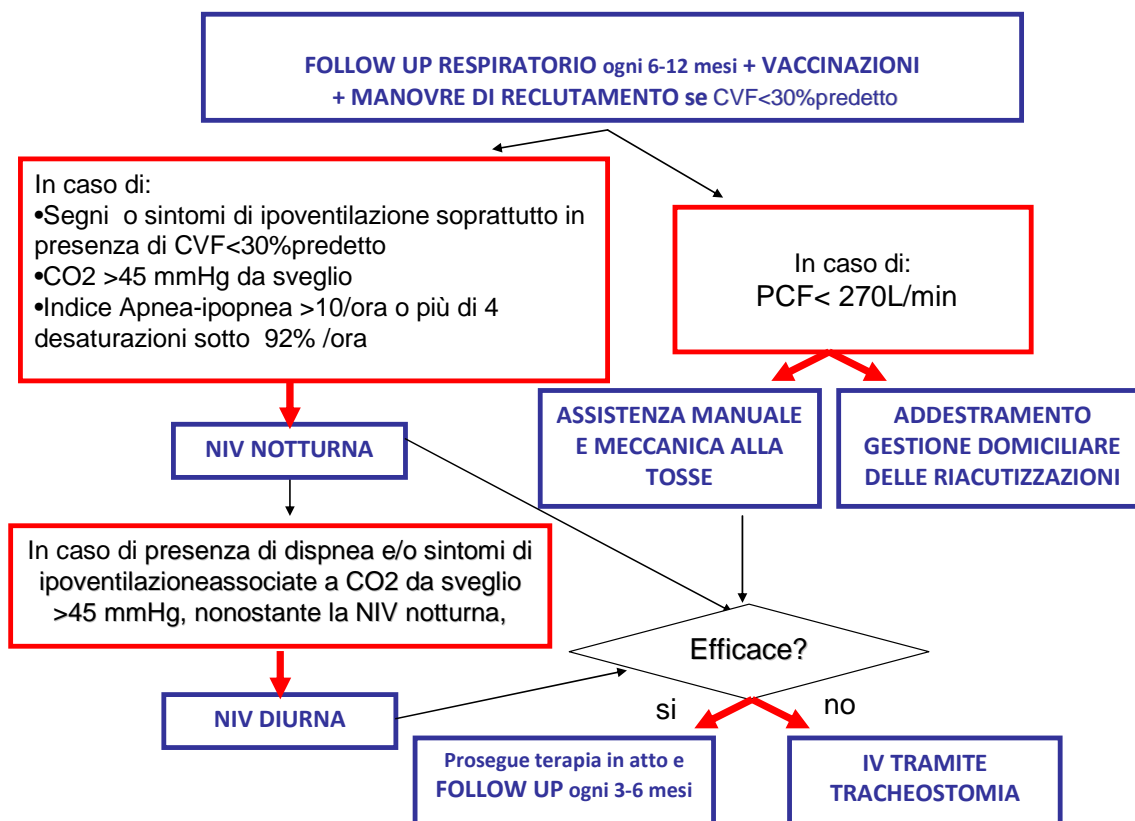



Figura 1. Percorso assistenziale respiratorio del paziente affetto da DMD. CVF, capacità vitale forzata; PCF, picco della tosse; NIV, ventilazione non invasiva; IV, ventilazione invasiva

Sono elencate di seguito le principali raccomandazioni per la gestione respiratoria dei pazienti affetti da DMD (5,17)

1) Controllo dell'efficacia della tosse e della ventilazione sia diurna che notturna

I sintomi respiratori iniziali, nella maggioranza dei casi, sono minimi, mascherati da una più generale debolezza muscolare e dalla riduzione dell'attività motoria. Per queste ragioni è

indispensabile il monitoraggio periodico della funzionalità respiratoria ed un'attenta valutazione dei sintomi.
La misura raccomandata per valutare l'efficacia dei muscoli respiratori è la *capacità vitale forzata* (CVF) in posizione seduta. Tale esame è consigliato annualmente dopo il compimento del sesto anno di vita, ed ogni 6 mesi se la CVF è <80% del predetto o dopo la perdita della deambulazione autonoma.
Per completare i controlli, appaiono utili la misura della *saturazione arteriosa* e la ricerca anamnestica dei *segni e sintomi di ipoventilazione notturna* (affaticamento, cefalea mattutina o continua, ipersonnia diurna, difficoltà a concentrarsi, frequenti risvegli notturni, frequenti incubi, risvegli con dispnea e tachicardia). In caso di sintomi di ipoventilazione o se la CVF è < 50% del predetto va associata la *misura della capnia diurna* (capnografia, misura della CO2 transcutanea o emogasanalisi capillare al lobo dell'orecchio). L'emogasanalisi capillare consente anche di misurare il livello dei *bicarbonati e l'eccesso di basi*, il cui incremento (eccesso di basi $\geq$ 4 mmol/L) è predittivo di ipercapnia notturna.
Gli studi respiratori notturni (saturimetria notturna o polisonnografia idealmente associate alla registrazione continua della CO2) sono indicati almeno una volta all'anno, se la CVF è <40% del predetto o < 1,25 L, se compaiono sintomi di ipoventilazione notturna, se la CO2 diurna è >45 mmHg o se la saturazione diurna è <95%. Se non è possibile effettuare la registrazione continua della CO2 sarebbe utile effettuare l'EGA capillare al risveglio. La polisonnografia è l'unico studio respiratorio notturno in grado di evidenziare disturbi del sonno non associati ad alterazioni degli scambi gassosi.
Quando il paziente perde la capacità di deambulare autonomamente va effettuata una valutazione dell'efficacia della tosse ogni 6 mesi attraverso la misurazione del *picco della tosse* (PCF).
L'*Rx torace, l'emocromo* e la misura dei *bicarbonati* è indicata annualmente dopo che il paziente ha perso la capacità di deambulare autonomamente.
La misura della *massima pressione inspiratoria* (MIP) e della *massima pressione espiratoria* (MEP) sono misure opzionali che completano la valutazione dell'efficacia dei muscoli respiratori..
Nei pazienti che necessitano di assistenza meccanica della tosse o della ventilazione i controlli respiratori devono essere effettuati ogni 3-6 mesi.

2) Prevenzione delle infezioni delle vie respiratorie
La vaccinazione antipneumococcica è indicata per i pazienti affetti da DMD di età $\geq$2 anni, la vaccinazione antiinfluenzale per quelli di età $\geq$6 mesi.

3) Manovre di reclutamento alveolare
Le manovre di reclutamento alveoare effettuate tramite la *macchina della tosse* o tramite *pallone di Ambu* sono indicate quando la FVC è < 40%.

4) Addestramento all'assistenza manuale e meccanica alla tosse
L'addestramento all'assistenza manuale (*spinta addominale e/o toracica* e "*air stacking*") e meccanica (*macchina della tosse*) alla tosse è indicato nel soggetto adulto quando il PCF è <270L/min. Non è ancora stato validato un analogo valore soglia per la popolazione pediatrica.

5) Ventilazione meccanica a pressione positiva
Inizialmente è necessaria solo di notte, successivamente anche di giorno. Il "timing" di tale progressione è riassunto in figura XYZ. E' fortemente raccomandato l'utilizzo della *ventilazione non invasiva (NIV*) anche nei pazienti totalmente dipendenti dal ventilatore. La *ventilazione tramite tracheotomia* è indicata solo in caso di insuccesso della NIV, inadeguata gestione delle secrezioni bronchiali con la tosse assistita, severa disfunzione bulbare o in caso di preferenza del paziente.
Possono essere usate modalità volumetriche o pressometriche; comunque è raccomandato l'utilizzo di una frequenza respiratoria minima impostata. Durante la NIV sono utilizzate come interfaccia

principalmente la maschera nasale e le olive nasali. Durante la ventilazione diurna è anche possibile utilizzare il boccaglio.

6) Addestramento a protocolli di gestione domiciliare delle riacutizzazioni respiratorie

La gestione ospedaliera durante riacutizzazione è gravato da alto tasso di complicanze e fallimento, mentre la gestione domiciliare da parte di care-givers ben addestrati è associata ad un maggior tasso di successo (16). Pertanto tutti i pazienti a rischio di insufficienza respiratoria acuta (PCF < 270 L/min) dovrebbero essere addestrati all'utilizzo della *NIV*, della *macchina della tosse* e del *saturimetro portatile* (16).

7) Gestione delle riacutizzazioni respiratorie

Durante le riacutizzazioni respiratorie il paziente dovrebbe estendere l'utilizzo della NIV anche nelle ore diurne. Quando la saturazione arteriosa (SatO2) è < 95% in aria ambiente il paziente deve essere assistito con macchina della tosse in modo aggressivo sino ad ottenere un aumento della SatO2> 95%. L'utilizzo dell'*ossigeno* è sconsigliato se non per brevi periodi e comunque in associazione alla NIV. L'utilizzo degli *antibiotici* è consigliato sempre in presenza di SatO2 <95%. L'utilizzo della *telemedicina* in teleassistenza, cioè con possibilità di trasmissione dei dati al bisogno e di teleconsulenza specialistica 24 ore/die 7 giorni/settimana, potrebbe migliorare la gestione domiciliare delle riacutizzazioni respiratorie. A questo proposito, in alcune Regioni sono già in corso progetti pilota di Telemedicina.
In caso di fallimento del protocollo domiciliare il paziente deve essere ricoverato in reparti di cure intensive dove proseguire la NIV ed attuare un trattamento aggressivo delle secrezioni bronchiali con macchina della tosse. In caso di fallimento dell'approccio non invasivo, il paziente deve essere intubato. Al miglioramento del quadro clinico, il paziente dovrebbe essere estubato ed assistito immediatamente in NIV associata ad assistenza meccanica della tosse (18)

6. ASPETTI CARDIOLOGICI

Il coinvolgimento del muscolo cardiaco nella DMD e nella BMD rappresenta una delle principali complicazioni della malattia; dopo i progressi della terapia di supporto ventilatorio, è diventato la principale causa di mortalità nella DMD.
La sostituzione fibro-adiposa del muscolo cardiaco inizia a svilupparsi precocemente, prima che compaiano i segni clinici di cardiopatia, per cui è molto importante monitorizzare la funzione in modo da rilevare con tempestività la comparsa di minime alterazioni (in particolare della funzione ventricolare), momento in cui è consigliato l'inizio della terapia farmacologica, indipendentemente dall'età del paziente. Nella maggior parte dei pazienti l'interessamento cardiaco evolve verso una cardiomiopatia dilatativa, con o senza disturbi del ritmo e decorso progressivo, che porta a insufficienza cardiaca cronica. Spesso i segni clinici tipici della compromissione cardiaca (affaticamento, perdita di peso, vomito, dolore addominale, alterazioni del sonno, e impossibilità a condurre le normali attività quotidiane) sono mascherati dalle limitazioni motorie e possono essere rilevati solo in fase avanzata e irreversibile, specialmente nella forma di Duchenne, confinata in carrozzina ad un'età più precoce. D'altra parte i pazienti Becker sembrano pagare la possibilità di un tempo più prolungato di deambulazione con un maggior e più precoce sviluppo di cardiomiopatia dilatativa grave.
E' quindi di primaria importanza impostare un programma di follow-up periodico con valutazione clinica e esami strumentali non invasivi, grazie ai quali è possibile riconoscere precocemente l'inizio dell'interessamento cardiaco (in genere tra i 10 e i 15 anni, ma talvolta anche prima). Alcuni recenti studi suggeriscono un migliore decorso quando la terapia viene iniziata anche prima della comparsa dei segni di deficit funzionale108; divergenze permangono sull'età minima per l'inizio della terapia cardiologia, per cui si attendono conferme da casistiche su un più ampio gruppo di pazienti.

Attualmente sono disponibili due Linee Guida (19,20) sulla assistenza cardiologica nella DMD.
Il follow-up cardiologico deve essere condotto da uno specialista esperto in malattie neuromuscolari. La prima valutazione cardiologica deve essere effettuata al momento della diagnosi, allo scopo di escludere altre possibili alterazioni cardiologiche concomitanti, tipiche dell'età infantile (difetti del setto interatriale o interventricolare, persistenza di pervietà del dotto) che possono concorrere all'evoluzione della cardiomiopatia, mediante esami semplici e non invasivi, quali l'ECG e l'Ecocardiogramma; successivamente sono consigliabili almeno un ECG e un Ecocardiogramma annuali fino al compimento del decimo anno di età, quando la probabilità di evidenziare l'interessamento cardiaco inizia ad aumentare. La frequenza dei controlli cardiologici deve diventare semestrale, dopo i 10 anni di età o anche più ravvicinati (spesso mensili e/o settimanali) quando compaiono precocemente segni e/o sintomi di scompenso. Nei pazienti in cui le deformità toraciche rendessero difficoltosa l'esecuzione dell'ecocardiogramma, può rivelarsi utile una RMN cardiaca
Per quanto riguarda il trattamento farmacologico, vi è consenso generale sull'uso degli ACE-Inibitori come farmaco di prima scelta, seguiti da beta-bloccanti, digitale, diuretici, anticoagulanti, nei casi di scompenso cardiaco congestizio. Importante resta sempre il monitoraggio degli elettroliti, in quanto squilibri di Na+, K+ e Mg++ possono scatenare l'insorgenza di aritmie fatali.
I disturbi del ritmo più frequentemente osservati sono tachicardia sinusale, extrasistolia, disturbi della conduzione atrio-ventricolare; più raramente bradicardia. In tutti questi casi è importante sottoporre il paziente ad ECG dinamico secondo Holter per 24 h, allo scopo di chiarire la natura e la genesi delle aritmie, in particolare se il paziente lamenta palpitazione o malesseri improvvisi.
In caso di aritmie ipercinetiche refrattarie al trattamento farmacologico con antiaritmici, può essere utile l'impianto di un defibrillatore.
Nei pazienti DMD/BMD trattati con steroidi (prednisone o deflazacort), studi recenti hanno dimostrato un ruolo protettivo sulla funzione ventricolare sinistra (FE), con ritardo nella comparsa della cardiomiopatia. Se monitorizzati con controlli periodici, i paventati effetti collaterali (aumentato rischio di ipertensione ed eventi trombo embolici) sono trascurabili, sia perché la maggior parte dei pazienti DMD/BMD presenta ipotensione arteriosa, sia per l'attuazione di una terapia anticoagulante preventiva, nei casi con grave cardiomiopatia dilatativa.
Grazie al miglioramento generale delle condizioni di salute dei pazienti con DMD, ed al trattamento ventilatorio preventivo, l'aspettativa di vita di questi pazienti risulta significativamente aumentata (più di due volte negli ultimi 20 anni).
Ci si augura pertanto che in un prossimo futuro, il trapianto cardiaco, in particolare nei pazienti che presentano una precoce cardiomiopatia dilatativa possa essere preso in considerazione come valida alternativa terapeutica, in attesa dei progressi della terapia genica.

7. ASPETTI DELLA NUTRIZIONE, DELLA DEGLUTIZIONE, GASTROINTESTINALI E DEL LINGUAGGIO

I pazienti con DMD possono avere, nelle varie età della vita, specifici problemi legati ad una ridotta o inadeguata capacità nutritiva, sia perché obesi o per un ridotto apporto di calorie, proteine, vitamine, minerali e liquidi. Negli stadi avanzati della malattia, la debolezza dei muscoli faringei può portare alla disfagia, accentuando i problemi nutrizionali e la progressiva riduzione della forza dei muscoli respiratori in combinazione con un ridotto apporto alimentare; tale situazione può provocare una marcata perdita di peso e la necessità di una nutrizione parenterale (5).
La stipsi può essere presente nei pazienti con maggiore durata di malattia o dopo interventi chirurgici. La prolungata sopravvivenza ha evidenziato altre problematiche legate ad una eccessiva dilatazione gastrica ed intestinale, causata da abnorme ingestione di aria dovuta all'uso prolungato di apparecchi per la ventilazione assistita o, più raramente, ad un rallentato svuotamento intestinale.
Con il progredire della malattia e' necessario consultare un dietologo o un nutrizionista, un logoterapista e un gastroenterologo per:

1) indirizzare il paziente al mantenimento di un livello nutrizionale sufficiente a prevenire la denutrizione o l'obesità e utilizzare una alimentazione più completa possibile (eventualmente anche sondino o per via parenterale)
2) monitorare e trattare i problemi della deglutizione, prevenire aspirazione e perdita di peso e trattare i problemi del linguaggio;
3) trattare i comuni problemi di stipsi e reflusso gastroesofageo con terapie farmacologiche e non.

Gestione dei problemi nutrizionali
E' necessario il mantenimento di una condizione nutrizionale adeguata, definita come peso per età o massa corporea tra 10° e 85° percentile. Un livello nutrizionale inadeguato può avere un'influenza negativa su tutti gli organi; pertanto la prevenzione di tali problemi e/o dell'obesità deve essere un obiettivo da perseguire sin dall'epoca della diagnosi della malattia e quindi per tutta la vita.
Il regime alimentare deve essere basato su parametri energetici quali proteine, liquidi, calcio, vitamina D ed altri principi nutrizionali; l'instaurarsi di una condizione caratterizzata da una marcata riduzione o da un eccesso di peso deve essere tempestivamente riferita ad un dietologo. E' particolarmente importante che ogni paziente riceva quotidianamente un apporto multivitaminico, specie con vitamina D e minerali.
Se esiste il sospetto specifico di una dieta scadente, bisogna dosare il livello delle vitamine nell'organismo e, eventualmente, consigliare una adeguata terapia sostitutiva.

Gestione dei problemi della deglutizione
Un esame clinico della capacità di deglutizione è indicato specie se è presente una perdita di peso maggiore del 10%, oppure un mancato aumento di peso secondo quanto previsto per le varie età.
Un eccessivo prolungamento del tempo impiegato per un pasto o un pasto accompagnato da facile affaticamento, fuoriuscita dei cibi dalla bocca, perdita di saliva o qualunque altro segno di disfagia, suggeriscono una visita specialistica, così come una tosse persistente, senso di soffocamento, conati di vomito o "voce gorgogliante" durante l'ingestione di cibi solidi o di liquidi.
Anche un episodio di polmonite da aspirazione, una inspiegabile alterazione della funzione polmonare o una febbre di origine sconosciuta possono essere segnali di una deglutizione a rischio che necessita uno studio specifico. Uno studio videofluoroscopico della deglutizione è indicato per i pazienti con dismotilità faringea o possibile polmonite da aspirazione.
Gli interventi per migliorare la deglutizione e le relative strategie di supporto possono essere suggerite da un logopedista esperto nel trattamento della disfagia che proponga un piano di intervento personalizzato tale da mantenere la migliore efficienza della deglutizione.
Con il progredire della malattia, molti pazienti, specie giovani adulti, cominciano a lamentare difficoltà nel masticare e nel deglutire, anche se talora i sintomi iniziali possono essere sottovalutati dai pazienti stessi. Questa condizione può portare a complicazioni quali la polmonite da aspirazione o l'incapacità ad introdurre nell'organismo sufficienti quantità di liquidi e/o di cibo, tali da far mantenere al paziente il giusto peso. Se l'alimentazione e l'idratazione per via orale diventano difficoltose, bisogna proporre l'applicazione di un sondino naso-gastrico. Successivamente, se le difficoltà di alimentazione aumentano, bisogna ricorrere ad una gastrostomia da eseguire per via endoscopica o chirurgica, tenendo in conto gli aspetti anestesiologici ed etici e la volontà del paziente e/o della famiglia.

Gestione dei problemi gastrointestinali
Nella pratica quotidiana i più comuni disturbi gastrointestinali dei pazienti con DMD sono stipsi e reflusso gastroesofageo. Se il paziente lamenta stipsi acuta o ritenzione fecale, è consigliato l'uso di farmaci lassativi o che stimolino la defecazione o che riescano ad ammorbidire le feci, e, occasionalmente, anche di clisteri. Se vi è persistenza dei sintomi, è necessario l'utilizzo quotidiano

di lassativi quali magnesia, lattulosio e glicol polietilenico; inoltre è opportuno adeguare anche la quantità dei liquidi ingeriti dal paziente. In caso di ritenzione fecale , le manovre manuali, in sedazione o in anestesia generale, non hanno dato sempre i risultati sperati; e' comunque utile trattare prima i pazienti con lassativi stimolanti quali bisacodyl e semi di senna.
Clisteri con latte e melasse non sono particolarmente raccomandati per i pazienti pediatrici; una nutrizione con alimenti ricchi di fibre può anche peggiorare i sintomi se non viene somministrata una adeguata quantità di liquidi.
Il reflusso gastroesofageo viene generalmente trattato con inibitori di pompa protonica o con antagonisti dei recettori H2 o con procinetici, sucralfato ed antiacidi come possibili terapie aggiuntive. Nei pazienti con reflusso gastroesofageo appare utile cercare di mantenere un adeguato regime nutrizionale.
Nei pazienti in terapia con corticosteroidi, devono essere consigliati prescritti protettori gastrici e bifosfonati per evitare complicazioni quali gastrite o esofagite da reflusso.

Gestione dei problemi della parola e della comunicazione.
Una ritardata acquisizione delle tappe del linguaggio è comune nei bambini con DMD, con una differenza tra difetti di acquisizione del linguaggio e di abilità verbali che possono persistere durante tutta l'adolescenza. E' senz'altro utile consultare un logopedista per avere una valutazione ed un trattamento del bambino ove esista un fondato sospetto di difficoltà nell'acquisizione della parola o per continue difficoltà nella comprensione del linguaggio.
Una terapia con esercizi riguardanti l'articolazione della parola e la motricità è consigliabile nei bambini con DMD che mostrano ipotonia ed anche nei pazienti di maggiore età che hanno un deterioramento della forza dei muscoli mimici e/o una alterata capacità di espressione verbale.
Per i pazienti più grandi d'età, strategie compensatorie, esercizi vocali ed amplificazione della parola appaiono tecniche appropriate di intervento riabilitativo in caso di peggioramento della capacità di espressione, in particolare per la parola e per l'intensità della voce, o anche nei pazienti con respirazione assistita. Una consulenza per valutare la capacità vocale e' sicuramente utile a tutte le età specie quando si nota che le qualità fonatorie sono ridotte.
Nei casi di impossibilità alla comunicazione verbale, solitamente un evento tardivo del corso della malattia, il CdR deve provvedere al monitoraggio della funzione comunicativa e all'individuazione dell'ausilio di comunicazione aumentativa più adeguato, attivando le procedure di prescrizione necessarie.
Quando insorge una condizione di totale impossibilità alla comunicazione anche non verbale, i comunicatori ad alta tecnologia, basati sul rilevamento del movimento oculare, costituiscono una valida risposta e devono essere forniti dal SSN, come già avviene per la SLA.

8. ASPETTI PSICOSOCIALI

La presa in carico di un bambino/ragazzo affetto da DMD e del nucleo familiare deve comprendere anche una particolare attenzione agli aspetti emotivo-relazionali e neuropsicologici, aree entrambe ad alto rischio in considerazione del tipo di malattia .
Per quanto la letteratura concernente questi aspetti sia limitata, è noto che per alcune famiglie il dolore e il vissuto di lutto rispetto alla malattia possono precedere le continue preoccupazioni legate alle obiettive e quotidiane difficoltà correlate al progressivo avanzare della malattia e delle sue complicazioni ed è ben più importante delle obiettive difficoltà connesse ai deficit motori dovuti alla malattia: si tratta infatti di una malattia progressiva, geneticamente determinata, prevedibilmente connessa ad una ridotta durata della vita e a forti limitazioni nella vita quotidiana (5,21) .
E' abbastanza comprensibile come tutto questo incida pesantemente sul vissuto e sugli equilibri familiari (es. fratelli sani) e sulle interazioni sociali di tutto il nucleo familiare. Naturalmente le esigenze e le problematiche variano a seconda dell'età, della fase della malattia e anche del singolo paziente, ma vi sono alcuni aspetti generali da considerare.

La DMD è ormai considerata una malattia multi sistemica e la carenza della Distrofina e delle sue isoforme in alcune aree altamente specializzate del SNC è alla base verosimilmente di alcuni dei problemi riscontrati in una parte dei soggetti affetti (22). Tuttavia molto deve essere ancora chiarito in tal senso sia sul piano patogenetico, sia sul piano clinico. Inoltre fattori sociali ed emotivo-relazionali, in aggiunta alle terapie farmacologiche (per esempio lo steroide) possono contribuire all'espressione clinica di questi aspetti.
Il trattamento deve prevedere le stesse strategie supportate dall'evidenza scientifica che si utilizzerebbero per risolvere problemi analoghi in soggetti non affetti da DMD, ponendo l'enfasi sulla prevenzione e il trattamento precoce.
In genere l'adattamento psicosociale dei ragazzi affetti da DMD è analogo a quello di altri soggetti affetti da malattie croniche. Tuttavia si possono individuare alcune specifiche aree di rischio (23). Le difficoltà nell'inserimento sociale possono essere dovute a deficit biologicamente determinati riguardanti alcune specifiche abilità cognitive, quali ad esempio la reciprocità ed il giudizio sociale o la discriminazione affettiva, sebbene le stesse limitazioni fisiche della DMD, possono determinare certe forme di isolamento ed un ridotto accesso alla socializzazione.
Sono ben documentate le problematiche relative alle competenze linguistiche, che includono problemi nello sviluppo del linguaggio, la memoria verbale a breve termine , il deficit cognitivo e disturbi specifici di linguaggio. Va considerato in particolare che una discreta percentuale di bambini affetti da DMD, anche con livello cognitivo adeguato, possono sviluppare problemi nella letto-scrittura e nelle abilità aritmetiche: sebbene a rigore la diagnosi di dislessia, disortografia e discalculia non possa essere applicata perché prevede l'assenza di qualsiasi altra patologia, tali deficit vanno comunque considerati e trattati con gli stessi strumenti (vedi Consensus Conference sui Disturbi specifici dell'apprendimento [DSA], Milano 2007)
Nella letteratura viene riportato un elevato rischio di disturbi comportamentali e di disordini pervasivi dello sviluppo, inclusi disturbi dello spettro autistico, disturbo da deficit di attenzione con iperattività e disturbo ossessivo-compulsivo. In Italia, l'esperienza clinica non sembra confermare uan percentuale così elevata di questi disturbi coem segnaalto nella letteratura anglosassone, per cui viene ribadita l'importanza di associare sempre, durante la somministrazione delle scale, anche l'osservazione clinica dei bambini, fatta da specialisti NPI.
I ragazzi affetti da DMD possono anche sviluppare problemi di adattamento e depressione, oppure disturbi di tipo ansioso, magari amplificati da un possibile deficit cognitivo riguardante soprattutto la flessibilità e l'adattabilità (struttura iper-rigida); gli stessi problemi possono generare un disturbo oppositivo-provocatorio e problemi di comportamento esplosivo.
L'elevata frequenza di disturbi depressivi nei genitori di bambini affetti da DMD rende assolutamente necessario garantire la possibilità di effettuare una valutazione e fornire di un supporto specifico per l'intero nucleo familiare

Valutazioni: quando e come
I momenti cruciali nei quali effettuare una valutazione clinica di queste problematiche sono:

- il momento della diagnosi, o meglio dopo un intervallo di 6-12 mesi dopo la comunicazione diagnostica
- il periodo precedente l'inizio del periodo scolare
- dopo il verificarsi di significative perdite di funzione (es., perdita della deambulazione, inizio della NIV)

Le valutazioni devono avere come obiettivo le aree dell'aggiustamento emozionale, le strategie adottate per affrontare le difficoltà, lo sviluppo cognitivo, le funzioni neuropsicologiche, lo sviluppo del linguaggio, la possibile presenza di disturbi dello spettro autistico e il supporto sociale.
E' importante prevedere uno screening del benessere psicosociale nel paziente e nel nucleo familiare.

Interventi

Naturalmente le strategie di intervento dovranno essere individualizzate, ma devono comunque garantire un adeguato supporto per un ampio spettro di necessità.

Di cruciale importanza per la salute psicoemotiva e il benessere sociale del paziente e del suo nucleo familiare è l'individuazione di un Coordinatore assistenziale o "Care manager" che deve diventare punto di riferimento per le famiglie e deve possedere una adeguata conoscenza ed esperienza specifica nell'ambito delle malattie neuromuscolari.

E' inoltre importante fornire un aiuto attivo alle famiglie con pazienti DMD al fine di superare i problemi sociali e il possibile isolamento che si può verificare soprattutto in età adulta.

E' necessario stabilire un *Piano Educativo Individuale* (PEI) che preveda la differenziazione degli obiettivi - solo se necessario e in base al livello cognitivo o al quadro clinico - per tutti i bambini DMD in accordo con i genitori e gli insegnanti, rivolto a potenziali specifici disturbi di apprendimento e trovando il modo di modificare attività che potrebbero altrimenti risultare dannose per il bambino.

E' importante che durante l'attività scolastica il bambino possa partecipare, senza tuttavia affaticarsi eccessivamente né mettere in pericolo la propria incolumità, ad attività motorie collettive (giochi, educazione fisica), studiando ruoli idonei alle sue abilità motorie e tuttavia in modo che non si senta escluso né discriminato per le sue ridotte abilità motorie. La scelta delle attività andrà fatta di volta in volta in relazione allo stadio della malattia e alle condizioni del singolo ragazzo.

E' anche fondamentale che possa partecipare alle gite scolastiche come i suoi compagni (per esempio senza necessariamente la presenza dei genitori) prevedendo tuttavia insieme agli insegnanti e alla classe percorsi che consentano soste – se necessarie per la stanchezza- senza impedire ai coetanei di portare a termine la gita. Utile inoltre prevedere, in simili manifestazioni, la presenza di un accompagnatore in più che possa staccarsi dal gruppo se necessario e dedicarsi al bambino.

Quando le difficoltà di deambulazione sono più marcate, è importante che si lavori sia con il bambino che con i genitori con largo anticipo e tatto per introdurre l'uso della carrozzina e consentire gli spostamenti in sicurezza e senza eccessivo affaticamento. Tutto ciò richiede particolare attenzione affinchè la scuola provveda all'uso di bus che consentano la salita per disabili e dei percorsi senza barriere architettoniche.

La somministrazione di psicofarmaci va considerata in caso di sintomi psichiatrici di gravità moderata/severa, come parte di un piano di trattamento multimodale che includa anche psicoterapia ed interventi pedagogici (educativi). Per ogni psicofarmaco vanno considerate le indicazioni specifiche relative all'età evolutiva e inoltre è necessario considerare una attenta valutazione della funzionalità cardiaca, l'interazione tra farmaci e i loro effetti collaterali, meglio se con il consiglio di uno specialista.

Se necessario, è importante ricorrere alle cure palliative per ridurre o prevenire la sofferenza e migliorare la qualità della vita di questi pazienti.

Oltre alla terapia del dolore, chi si occupa di cure palliative deve garantire anche un supporto emotivo e spirituale, assistere le famiglie nell'individuazione degli obiettivi e nel prendere le decisioni più impegnative, facilitare la comunicazione tra le famiglie e i medici, con particolare attenzione ai sentimenti di dolore e di lutto.

9. TRATTAMENTO DEL DOLORE

Il dolore è molto variabile nella DMD: può presentarsi con modalità variabili da un soggetto all'altro e nelle differenti fasi della malattia. In genere in tutti è correlato a problemi posturali, di affaticamento, di eccessivo o errato trattamento riabilitativo; non va sottovalutata l'ipotesi di fratture anche in assenza di traumi, soprattutto in chi assume steroidi.

Il trattamento può essere costituito da interventi di terapia fisica, dalla correzione della postura anche attraverso l'impiego di ortesi individualizzate, supporti per carrozzina, materassi e cuscini in materiali speciali, che devono essere previsti nel Nomenclatore nazionale; l'intervento

farmacologico è rappresentato dall'uso di FANS e di antidolorifici centrali, da utilizzare con cautela rispetto ai possibili effetti collaterali anche respiratori.

10. PROBLEMI ANESTESIOLOGICI E ACCESSI IN PRONTO SOCCORSO

Se un paziente affetto da DMD deve essere sottoposto a intervento chirurgico (per biopsia muscolare, allungamento dei tendini, correzione della scoliosi, riduzioni di fratture) l'anestesia generale può essere effettuata, anche se con rischio aumentato, a qualsiasi età con alcune precauzioni e con una adeguata programmazione, quando possibile. L'intervento deve essere eseguito in un centro chirurgico esperto, con disponibilità di un'area di terapia intensiva e subintensiva per il monitoraggio post-operatorio, attrezzata per la messa in atto di tutte le misure assistenziali pre- e post-operatorie (ventilazione non invasiva e assistenza alla tosse).
Particolare attenzione deve essere posta al mantenimento della temperatura corporea e alla limitazione della perdita di volume ematico, soprattutto nei pazienti di maggiore età. La scelta dell'agente anestetico deve essere rivolta ai farmaci per via endovenosa, in quanto tutti gli agenti volatili alogenati sono correlati al potenziale rischio di ipertermia maligna. Anche gli agenti miorilassanti depolarizzanti, come la succinilcolina, sono del tutto controindicati per le possibili reazioni avverse mortali.
L'assistenza respiratoria è cruciale in ogni fascia di età, e deve essere effettuata da personale esperto durante l'induzione, il mantenimento e il ricupero delle procedure di sedazione o anestesia generale; i rischi di fallimento dell'estubazione, di atelettasie polmonari post-operatorie o polmoniti sono elevati, soprattutto nelle fasi più avanzate della malattia. A questo scopo è opportuna una attenta valutazione preliminare della funzionalità, in particolare del picco-tosse, della capacità vitale forzata (FVC) e della massima capacità espiratoria (MEP): in caso di valori di picco tosse inferiori a 270 l/min oppure di MEP inferiore a 60 cm H_2O (valori per pazienti oltre 15 anni) è necessario applicare nelle fasi pre- e post-operatorie le tecniche di assistenza alla tosse (attraverso apparecchio in-exsufflator); in caso di FVC inferiore al 50% del valore predittivo è consigliabile effettuare un training per la ventilazione non-invasiva (NIV) pre- e post-operatoria, mentre questa diventa necessaria se la FVC è inferiore al 30% (5).

Accessi in Pronto Soccorso

Il personale sanitario che opera in Pronto Soccorso non è sempre consapevole dei potenziali rischi di complicazioni specifici per la DMD e delle strategie di trattamento.
E' necessario che tutte le Strutture di Emergenza e Accettazione siano informate sugli specifici protocolli o che siano in grado di contattare i Centri di riferimento presso cui i pazienti vengono seguiti quando devono trattare una persona con DMD.
Inoltre, in considerazione dell'aumentata aspettativa di vita e dell'atteso miglioramento della qualità della vita, deve essere attentamente discusso l'atteggiamento di astensione dalle cure avanzate nelle situazioni acute.
Quando un paziente accede per un qualsiasi motivo a una struttura di Emergenza, devono essere <u>sempre</u> monitorizzati lo stato respiratorio (rischio di scompenso respiratorio acuto) e cardiaco (rischio di aritmie improvvise); si deve inoltre considerare la ridotta risposta allo stress per infezioni in chi assume steroidi, utilizzare con cautela l'ossigeno senza ventilazione di supporto, e i sedativi centrali con azione depressiva sulla respirazione.

Il piano assistenziale globale

Come già osservato nell'allegato 4 e secondo il Piano Sanitario Nazionale (PSN), è prevista la promozione di una rete integrata di servizi sanitari e sociali per l'assistenza ai malati cronici attraverso il miglioramento e la diversificazione delle strutture sanitarie.
Attualmente alla complessità dei bisogni e dei percorsi assistenziali delle persone con distrofia muscolare, come per tutte le altre numerose malattie neuromuscolari a carattere cronico progressivo, vengono date risposte molto differenti e ancora del tutto inadeguate sul territorio nazionale, come rilevato dal recente Censimento sulle Strutture Diagnostiche e Assistenziali afferenti all'Associazione Italiana di Miologia.
La problematicità e l'elevata intensità assistenziale richiesta da queste patologie deriva dalla estrema variabilità di coinvolgimento clinico, con forme che si manifestano già alla nascita o nei primi mesi di vita, altre in età infantile e altre ancora in età adulta con progressione variabilmente invalidante.
L'instabilità clinica, la necessità di una assistenza continuativa diversificata nelle varie fasce di età, il passaggio dell'assistenza dall'età evolutiva all'età adulta, la possibilità di ottenere farmaci ed ausili con le facilitazioni legate alla legislazione vigente ed il supporto alle famiglie costituiscono i nodi cruciali del piano assistenziale dei singoli pazienti.
Soprattutto per le forme più gravemente invalidanti (esempio, la DMD dalla terza decade in poi), il domicilio rappresenta sicuramente il luogo di elezione per l'assistenza per la gran parte della durata della malattia.
Alla luce di queste considerazioni e al fine di dare attuazione al PSN, nonché di uniformare su tutto il territorio nazionale l'approccio e la cura dei Pazienti affetti da Distrofia muscolare o malattie affini, le Regioni e le Province autonome possono predisporre progetti finalizzati a realizzare o potenziare percorsi assistenziali ambulatoriali e soprattutto domiciliari che consentano una presa in carico globale della persona con distrofia muscolare e dei suoi familiari.
Tali progetti o percorsi devono essere caratterizzati da una regia unitaria e da una attenzione effettiva a combinare standard di qualità e personalizzazione degli interventi.
All'atto della diagnosi, il CdR analizza il complesso delle funzionalità e i bisogni assistenziali, riconducendo la condizione del paziente ad uno degli stadi della malattia che verranno definiti successivamente. Predispone, quindi, una proposta di P.A.I. (Piano Assistenziale Individuale) che trasmette alla ASL di appartenenza del paziente. Si provvede inoltre alla programmazione degli interventi periodici per il follow up clinico. Preso atto della situazione clinica, deve essere precocemente attivata l'equipe multidisciplinare (medica, infermieristica, fisioterapica e sociale) del territorio/ASL e il MMG/PLS della Persona affetta da DMD per una corretta e tempestiva presa in carico del paziente da parte del territorio.

Compiti specifici sono:

- La formulazione del PAI su indicazione dei CdR e la relativa applicazione;
- la facilitazione dei percorsi di accesso ai diversi punti della rete assistenziale di volta in volta coinvolti e a presidi, protesi ed ausili; per quest'ultimo aspetto si ritiene utile la creazione di Portali *on line* che possano mettere in diretta relazione CdR e territorio;
- l'interfaccia più semplice, agile e meno burocratica possibile tra la persona con DMD e i suoi familiari e gli uffici della Pubblica Amministrazione;
- il raccordo tra CdR e MMG/PLS.

L'equipe multidisciplinare territoriale deve promuovere l'integrazione tra ospedale, territorio, servizi e figure professionali e promuovere risposte più efficaci per i bisogni dei pazienti, ed è composto come già indicato nell'Allegato 4.

Il PAI sarà costituito da un documento scritto e sottoscritto dalle parti interessate (Persona con distrofia muscolare o genitori/tutori per i minorenni, familiari e figure professionali coinvolte nell'assistenza) e deve prevedere i seguenti elementi:

- dati identificativi del Paziente
- esito della valutazione multidimensionale con esplicitazione dei bisogni assistenziali
- definizione degli obiettivi di assistenza e delle azioni da intraprendere
- cronoprogramma degli interventi
- elenco dei servizi attivati e attribuzione delle responsabilità per gli specifici segmenti assistenziali
- indicatori per il monitoraggio e la valutazione dell'assistenza.

Il Distretto, attraverso il servizio di Assistenza Domiciliare Integrata (ADI), coinvolge il MMG/PLS del soggetto, informa i familiari sui servizi territoriali forniti con specifica "carta dei servizi", identifica il *case-manager* (infermiere), forma i familiari e il *care-giver*.
Inoltre il Distretto fornisce ausili e sussidi indispensabili ritenuti dall'equipe multidisciplinare territoriale. La valutazione deve essere ripetuta inizialmente almeno ogni anno, poi con frequenza semestrale, oppure in occasione di eventi particolari, quali aggravamento delle condizioni cliniche, rientro da ricovero ospedalieri, non solo al fine di aggiornare il PAI ma anche di permettere un follow-up specifico e personalizzato con raccolta di dati gestiti, ove possibile, attraverso programmi informatizzati.

Assistenza domiciliare

Per quanto attiene specificamente agli interventi al domicilio sulla persona con DMD in età adulta, la ASL deve essere in grado di assicurare le seguenti figure professionali:

- MMG;
- neurologo
- fisiatra; fisioterapista motorio e respiratorio
- terapista occupazionale
- anestesista/pneumologo
- cardiologo
- nutrizionista
- psicologo
- infermiere.

In casi specifici può essere necessario l'intervento di un ortopedico, di un gastroenterologo o di un foniatra/logopedista.

Le attività delle suddette figure professionali che operano al domicilio del Paziente devono essere permanentemente in stretta correlazione con il CdR e al quale sono affidati le ospedalizzazioni per la gestione della fase acuta.

La ospedalizzazione delle Persone con DMD va ridotta al minimo indispensabile, individuando preventivamente all'interno del percorso assistenziale completo le fasi nelle quali è appropriato e indispensabile il ricovero ordinario, garantendo la gestione adeguata di tutte le altre a domicilio o in luoghi residenziali appropriati.

I pazienti possono avere necessità di ricovero ospedaliero nelle seguenti condizioni:

1. problemi acuti non gestibili a domicilio (polmoniti con instabilità degli scambi gassosi; sepsi severa; scompensi metabolici acuti; scompenso cardiaco; addome acuto; malnutrizione)
2. eventuali accessi in DH (con trasporto secondario organizzato dal *care manager* del distretto sanitario) per verifica dell'adattamento a ventilazione meccanica; sostituzioni di sondino PEG o cannula tracheostomica; esami diagnostici complessi
3. adattamento alla ventilazione meccanica non invasiva non eseguibile domiciliarmente (in casi complessi)
4. indicazione a tracheostomia e adattamento a ventilazione meccanica per via invasiva oppure indicazione a PEG

E' necessario ribadire che nelle varie fasi della malattia l'esperienza e la collaborazione del MMG è fondamentale per far sì che l'assistenza domiciliare sia prontamente adeguata al mutare delle condizioni cliniche. Il MMG riveste un ruolo cardine nell'assistenza domiciliare della Persona affetta da DMD soprattutto in età adulta, effettuando la valutazione preliminare di tutti i casi bisognevoli di un intervento in ADI e attivando il sistema di valutazione sistematica delle necessità, attraverso l'equipe multidisciplinare territoriale. Inoltre l'interazione tra MMG e equipe multidisciplinare dei CdR e dell'ADI consentirà la creazione di una sinergia fondamentale per la continuità assistenziale nel percorso ospedale-territorio.
All'interno di ciascun Distretto è auspicabile la creazione della funzione di Punto Unico di Accesso (PUA), così come di servizi di reperibilità telefonica H24, quest'ultimi gestiti dai CdR o dalle strutture territoriali.

Valutazione della richiesta assistenziale

Al fine di personalizzare gli interventi domiciliari si ritiene utile identificare il grado di compromissione funzionale dei paziente affetti da DMD tenendo in considerazione come principale riferimento la capacità di deambulare e l'indicazione all'assistenza ventilatoria. La perdita di queste funzioni avviene in un range di età relativamente ristretto (perdita della deambulazione tra i 9 e i 12 anni, ricorso alla ventilazione assistita in media tra i 15 e i 20 anni) e modifica la richiesta assistenziale del paziente.

Possono quindi essere identificate tre fasi funzionali cui fare riferimento per la stadiazione della malattia:

1. **STADIO A** – paziente deambulante, richiesta assistenziale moderata
2. **STADIO B** – paziente non deambulante, richiesta assistenziale intermedia
3. **STADIO C** – paziente non deambulante con necessità di assistenza respiratoria

La richiesta di assistenza deve tenere conto delle esigenze che variano molto nelle fasi della malattia e della relativa richiesta di diverse figure assistenziali. Per quanto riguarda l'assistenza domiciliare, è necessaria per gli stadi B e C, e deve essere sempre disegnata individualmente secondo la situazione clinica del paziente.
Appare opportuno uno studio particolareggiato della legislazione e dei modelli organizzativi adottati nelle Regioni che metta in evidenza quelli più efficaci e che, attraverso la diffusione di buone pratiche, consenta alle Regioni più arretrate di migliorare l'offerta assistenziale. Per quanto riguarda il personale non sanitario, tale assistenza andrà erogata proporzionalmente all'autonomia residua e alla presenza di assistenti familiari. Tali assistenti domiciliari devono essere formati e operare in gruppo ristretto (in nuclei composti dagli stessi operatori per famiglia), avvicendandosi

nell'assistenza in modo da creare "familiarità" con il paziente e con il suo ambiente di vita quotidiano. Considerando in particolare i pazienti con le necessità assistenziali più avanzate, come per la ventilazione meccanica invasiva, si ritiene indispensabile garantire la presenza di tali figure in un numero sufficiente di ore nella giornata per alleviare il carico che grava sui familiari, spesso motivo di scadimento della qualità di vita, problematiche finanziare (necessità di ridurre le ore lavorative o talvolta necessità di rinunciare all'attività lavorativa).
Come già richiesto per i pazienti con SLA, è necessaria l'istituzione di Corsi di formazione per assistenti familiari per pazienti affetti da DMD. I corsi dovranno essere organizzati dai CdR in collaborazione con l'equipe multidisciplinare territoriale. Le Asl inoltre dovranno provvedere insieme agli organi regionali al riconoscimento giuridico della certificazione delle competenze acquisite.
Nell'ambito dell'assistenza domiciliare di pazienti in ventilazione assistita si ritiene utile l'attivazione di programmi di Telemedicina che garantirebbero uno stretto monitoraggio del paziente e la riduzione di accessi ospedalieri superflui riducendo la spesa economica sanitaria.

Strutture di semiresidenzialità e residenzialità

Come già in precedenza considerato, nel quadro di un percorso terapeutico-assistenziale è fondamentale prevedere trattamenti "a bassa intensità di cure e ad elevata intensità assistenziale e riabilitativa, in grado di garantire risposte ad esigenze diverse da quelle assicurate dalle strutture per acuti o al domicilio". Nelle situazioni di grave disabilità o di mancanza di un ambiente familiare idoneo, la necessità di poter accedere a tali strutture diventa essenziale. Strutture di residenzialità temporanea o permanente, *di "media medicalizzazione"* rappresentano in queste situazioni la garanzia della continuità assistenziale.

Bibliografia

1. Hoffman EP, Brown RH Jr, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. *Cell* 1987; 51: 919–28.

2. Jeppesen J, Green A, Steffensen BF, Rahbek J. The Duchenne muscular dystrophy population in Denmark, 1977–2001: prevalence, incidence and survival in relation to the introduction of ventilator use. *Neuromuscul Disord* 2003; 13: 804–12.

3. Muntoni F, Torelli S, Ferlini A. Dystrophin and mutations: one gene, several proteins, multiple phenotypes. *Lancet Neurol* 2003; 2: 731–40.

4. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 2009; published online Nov 30. DOI:10.1016/S1474-4422(09)70271-6.

5. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 2009; published online Nov 30, DOI:10.1016/S1474 4422(09)70272-8.

6. Beenakker EA, Maurits NM, Fock JM, et al. Functional ability and muscle force in healthy children and ambulant Duchenne muscular dystrophy patients. *Eur J Paediatr Neurol* 2005; 9: 387–93.

7. Mazzone ES, Messina S, Vasco et al. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord* 2009; 19:458-61

8. Angelini C. The role of corticosteroids in muscular dystrophy: a critical appraisal. *Muscle Nerve* 2007; 36: 424–35.

9. Bushby K, Griggs R, MSG/ENMC FOR DMD trial study group. 145th ENMC International Workshop: planning for an international trial of steroid dosage regimes in DMD (FOR DMD), 22–24th October 2006, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2007; 17: 423–28.

10. Vignos PJ, Wagner MB, Karlinchak B, Katirji B. Evaluation of a program for long-term treatment of Duchenne muscular dystrophy. Experience at the University Hospitals of Cleveland. *J Bone Joint Surg Am* 1996; 78: 1844–52.

11. Main M, Mercuri E, Haliloglu G, et al. Serial casting of the ankles in Duchenne muscular dystrophy: can it be an alternative to surgery?. *Neuromuscul Disord* 2007; 17:227-30.

12. Pellegrini N, Guillon B, Prigent H, et al. Optimization of power wheelchair control for patients with severe Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2004; 14: 297–300

13. Forst J, Forst R. Lower limb surgery in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1999; 9: 176–81.

14. Kinali M, Main M, Eliahoo et al. Predictive factors for the development of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* 2007; 11:160-6.

15. Birnkrant DJ. The American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and related management of patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation. *Pediatrics* 2009; 123 Suppl 4:S242-4

16. Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest* 1997;112:1024– 1028.

17. ATS Consensus Statement Respiratory Care of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy Am *J Respir Crit Care Med* 2004;170:456-65.

18. Racca F,. Del Sorbo L,. Mongini T, et al. Respiratory management of acute respiratory failure in neuromuscular diseases. Minerva Anestesiol, in press

19. American Academy of Pediatrics Section on Cardiology and Cardiac Surgery. Cardiovascular health supervision for individuals affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Pediatrics* 2005; 116: 1569–73.

20. Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC International Workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th–9th June 2002, Naarden, the Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2003; 13: 166–72.

21. Poysky J, Behavior in DMD Study Group. Behavior patterns in Duchenne muscular dystrophy: report on the Parent Project Muscular Dystrophy behavior workshop 8–9 of December 2006, Philadelphia, USA. *Neuromuscul Disord* 2007; 17: 986–94.

22. Anderson JL, Head SI, Rae C, Morley JW. Brain function in Duchenne muscular dystrophy. *Brain* 2002; 125: 4–13.

23. Hendriksen JG, Poysky JT, Schrans DG, Schouten EG, Aldenkamp AP, Vles JS. Psychosocial adjustment in males with Duchenne muscular dystrophy: psychometric properties and clinical utility of a parent-report questionnaire. *J Pediatr Psychol* 2009; 34: 69–78.

Documento elaborato con il contributo dell'associazione italiana di miologia (AIM)

Ministero della Salute

CONSULTA MINISTERIALE SULLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

(*D.M. 07.02.2009*)

TAVOLO MONOTEMATICO REGISTRI

Allegato 5a - I flussi informativi dei dati sulle prestazioni sanitarie come indici epidemiologici

Premessa

La raccolta dati per la definizione dei carichi di lavoro e dell'impatto economico delle prestazioni sanitarie può essere una preziosa fonte di informazioni epidemiologiche per le malattie in generale e, in particolare, per le MNINM. Attraverso i flussi informativi sanitari possono essere infatti documentati e sorvegliati incidenza, prevalenza, mortalità e trend geografici e temporali di ciascuna malattia purché il paziente sia "tracciato" attraverso prestazioni sanitarie che consentano l'identificazione della diagnosi.

I pazienti affetti da una malattia acuta o cronica che ricorrono al Sistema Sanitario Nazionale (SSN) per problemi di diagnosi, terapia ed assistenza possono costituire, con le dovute correzioni, un campione rappresentativo della popolazione affetta dalla malattia in oggetto. L'esame delle prestazioni sanitarie effettuate per una certa malattia consente di stimare la frequenza della stessa patologia, di verificare che il servizio erogato sia corrispondente alla domanda e che gli obiettivi siano raggiunti in modo proporzionato alle risorse impiegate, di indicare la priorità di intervento in condizioni di risorse limitate, di sorvegliare sull'equità dell'accesso ai servizi, sulla omogeneità dei trattamenti erogati e sulla loro aderenza ai dettami della medicina delle evidenze.

Le Regioni che utilizzano modalità di gestione informatica per la raccolta dei dati, organizzando la rilevazione delle prestazioni sanitarie riferite al singolo assistito in forma di flusso corrente e garantendo la correlazione univoca tra tutte le prestazioni (incluse quelle di assistenza specialistica ambulatoriale) e le diagnosi, possono provvedere alla raccolta di dati demografici (sesso, età, residenza, stato in vita) e clinici essenziali (medico di famiglia, codice di esenzione per patologia, diagnosi di dimissione ospedaliera, terapie elettive somministrate sotto controllo specialistico).

Potenzialità e limiti dei flussi informativi delle prestazioni sanitarie

Nelle condizioni di rilevazione sopra descritte, la rappresentatività del campione è garantita dal ricorso del paziente al proprio medico di famiglia per la gestione delle prestazioni sanitarie che risultano a carico del

SSN. In quest'ottica, il SSN è un riferimento obbligato per il governo della sanità pubblica e la gestione dei servizi sanitari.

Attualmente, esistono due sistemi di raccolta strutturati in grado di garantire informazioni affidabili:

- uno è costituito dal flusso "File F" che le regioni utilizzano per la compensazione delle prestazioni di assistenza farmaceutica in distribuzione diretta, con l'unico limite dato dal fatto che si possa dare per certo che farmaci specifici sono utilizzati solo per determinate patologie e quindi che il loro utilizzo sia correlato solo ad esse,
- l'altro è quello delle SDO, per il quale sarebbe possibile avviare un'interrogazione del database nazionale, pur con tutti i rischi dovuti alla codifica mediante ICD9-CM e alle diagnosi non corrette.

Fuori da tali flussi strutturati, l'unica rilevazione possibile nel territorio nazionale resta la misurazione degli accessi dei pazienti ai servizi, indipendentemente dalla tipologia delle singole prestazioni erogate.

Le finalità perseguite dalla raccolta dei dati sanitari, consistenti primariamente nella definizione dei consumi sanitari a livello locale, regionale e nazionale, costituiscono un importante limite in merito alla valenza epidemiologica dell'informazione disponibile. Anzitutto, solo le malattie che hanno indotto il paziente a ricorrere ad un intervento medico possono essere individuate. In secondo luogo, solo le prestazioni effettuate a carico del SSN possono essere censite. In terzo luogo, l'identificazione delle malattie in oggetto è subordinata alle capacità diagnostiche del medico di riferimento e ad una corretta classificazione delle stesse. Ne deriva che sono identificabili solo le malattie per le quali sono state richieste prestazioni sanitarie presso il proprio medico di riferimento e che siano risultate correttamente diagnosticate.

Come verificare la completezza e la qualità dei dati sulle prestazioni sanitarie

Completezza e qualità delle informazioni disponibili attraverso i dati sui consumi sanitari possono essere verificate solo attraverso procedure di validazione e corretta "educazione" del personale addetto alla raccolta dei dati, per la correzione delle eventuali discrepanze osservate tra reale dimensione del problema e rilevazione dello stesso attraverso i dati amministrativi. Nella letteratura scientifica sono presenti numerose osservazioni riguardanti la validità (sensibilità, specificità e valori predittivi) e la riproducibilità (concordanza tra diversi operatori ed intra-operatore) dei dati sui flussi sanitari. Dati parzialmente consistenti sono stati prodotti a dimostrazione della scarsa validità e riproducibilità dei ricoveri ospedalieri per SLA [1-3] e per sindrome di Guillain-Barrè [4]. Ciò può essere attribuito ad uno scarso accordo tra operatori nella formulazione della diagnosi di malattia [5,6]. Tale disaccordo può essere però migliorato dalla discussione collegiale delle sue ragioni [6]. Per le altre MNINM sono state validate numerose scale per la valutazione del deficit motorio o funzionale o per la verifica dei sintomi principali; non essendone però noto l'impiego nella pratica clinica, non è possibile utilizzare questi indici diagnostici come marker surrogati

di malattia. Nell'uno e nell'altro caso, la validità delle diagnosi riportate nei database amministrativi deve essere verificata con studi ad-hoc condotti a livello locale, regionale o nazionale.

Come effettuare uno studio per la validazione delle diagnosi

La validazione delle diagnosi presenti nei database riguardanti i flussi informativi regionali può essere effettuata cimentando tali dati con la diagnosi effettuata negli stessi pazienti da parte dei curanti (utilizzata come gold-standard). Il reperimento dei casi per la verifica della validità delle diagnosi è possibile solo attraverso la decodificazione dei dati amministrativi. Ciò permette l'identificazione di campioni rappresentativi di pazienti che, debitamente rintracciati, informati delle finalità dello studio ed invitati a parteciparvi mediante consenso informato, vengano investigati mediante consultazione della documentazione clinica a disposizione dei propri curanti. Specificità e valore predittivo positivo dei dati amministrativi possono essere così calcolati. Laddove sono presenti registri di malattia (Tabella) o è possibile consultare altre fonti per la ricerca dei pazienti affetti nel territorio coperto dai dati amministrativi, è possibile anche il computo della sensibilità e del valore predittivo negativo. Data l'impossibilità di effettuare una validazione dell'intero database nazionale, l'operazione può essere eseguita campionando aree geografiche diverse ed utilizzando a riferimento i territori ove è più facile il confronto con fonti alternative di pazienti affetti dalla malattia in oggetto.

Per le ragioni sopra esposte, è fondamentale poter procedere all'identificazione dei pazienti presenti nei database amministrativi ricorrendo a deroghe della corrente legge sulla privacy laddove sia necessario procedere con uno studio di validazione delle diagnosi.

Referenze

1, Beghi E, Logroscino G, Micheli A, Millul A, Perini M, Riva R, Salmoiraghi F, Vitelli E; Italian ALS Registry Study Group. Validity of hospital discharge diagnoses for the assessment of the prevalence and incidence of amyotrophic lateral sclerosis. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord. 2001 Jun;2:99-104.

2. Chiò A, Ciccone G, Calvo A, Vercellino M, Di Vito N, Ghiglione P, Mutani R; Piemonte and Valle d'Aosta Register for ALS. Validity of hospital morbidity records for amyotrophic lateral sclerosis. A population-based study. J Clin Epidemiol. 2002 Jul;55:723-7.

3. Pisa FE, Verriello L, Deroma L, Drigo D, Bergonzi P, Gigli GL, Barbone F. The accuracy of discharge diagnosis coding for Amyotrophic Lateral Sclerosis in a large teaching hospital. Eur J Epidemiol. 2009 Aug 6. [Epub ahead of print]

4. Bogliun G, Beghi E; Guillain-Barrè Syndrome Registry Study Group. Validity of hospital discharge diagnoses for public health surveillance of the Guillain-Barrè syndrome. Neurol Sci. 2002 Sep;23:113-7.

5. Forbes RB, Colville S, Swingler RJ. Are the El Escorial and Revised El Escorial criteria for ALS reproducible? A Study of inter-observer agreement. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2001;2:135-138.

6. Beghi E, Balzarini C, Bogliun G, et al. Reliability of the El Escorial diagnostic criteria for amyotrophic lateral sclerosis. Neuroepidemiology 2002;21:265-270.

Tabella. Registri di malattie neuromuscolari attivi sul territorio nazionale italiano

Registro	**Patologia**	**Area geografica**
EURALS	Sclerosi laterale amiotrofica	Piemonte/Valle d'Aosta, Lombardia, Puglia, Emilia-Romagna, Friuli Venezia-Giulia
PARCIDP	Polineuropatia infiammatoria cronica recidivante	Piemonte/Valle d'Aosta
NEI-NF Registry	Neurofibromatosi di tipo 1	Italia Nord-Orientale
Registro Toscano Sclerosi Multipla	Sclerosi multipla	Italia
Registro Pazienti Neuromuscolari	Distrofia muscolare di Duchenne-Becker, amiotrofia spinale, sclerosi laterale amiotrofica	Italia
Registro Nazionale Malattie Rare	Tutte	Italia

Allegato 5b

Risultati dell’indagine conoscitiva sulla soddisfazione per i servizi promossa dalla Consulta per le malattie neuromuscolari (settembre-ottobre 2009)

Centro Nazionale Malattie Rare

Hanno collaborato all’analisi dei dati e alla stesura del documento:
Yllka Kodra[a], Daniela Pierannunzio[a,b], Irene Rocchetti[a,c], Nicola Vanacore[b], Luciano Vittozzi[a] e Domenica Taruscio[a]

a: Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma
b: Centro Nazionale di Epidemiologia, Istituto Superiore di Sanità, Roma
c: Dipartimento SEAD, Università “La Sapienza”, Roma

Risultati
dell'indagine conoscitiva sulla soddisfazione per i servizi promossa dalla Consulta per le malattie neuromuscolari (settembre-ottobre 2009)

Sommario

INTRODUZIONE

Motivazione

La Consulta delle malattie neuromuscolari ha elaborato un questionario che è stato somministrato mediante intervista telefonica agli iscritti delle Associazioni afferenti alla Consulta. I rappresentanti dell'Istituto Superiore di Sanità presenti nella Consulta hanno ricevuto l'incarico di analizzare i dati del questionario.

Premessa all'analisi dei dati

Considerazioni metodologiche

I dati disponibili non permettono di valutare l'effetto che la modalità di selezione del campione e di somministrazione del questionario possono avere sulla generalizzabilità dei risultati al di fuori del campione intervistato. Infatti, il campione intervistato è stato scelto tra gli iscritti alle Associazioni dei pazienti e la selezione dei rispondenti non può essere considerata casuale. La popolazione dal quale è estratto il campione potrebbe, inoltre, essere caratterizzata da una maggiore coscienza dei propri diritti e delle proprie esigenze o da autonomie più limitate, tutti fattori che potrebbero influire sulle decisioni di iscriversi ad un'Associazione. Infine, non è stata comunicata alcuna informazione sul numero di persone che hanno rifiutato l'intervista. Anche in questo caso, pazienti con disabilità più gravi o loro famigliari potrebbero essere più inclini a partecipare all'indagine conoscitiva. Che il campione analizzato non sia rappresentativo dell'intera popolazione delle persone con malattie neuromuscolari è suggerito dalla composizione riportata in Tabella 0, che non fornisce dati concordanti con le prevalenze stimate per alcune patologie nella popolazione generale.

Infine, va considerato che le risposte sono state fornite in parte dai pazienti stessi ed in parte da persone che li rappresentano. E' noto che i risultati di un'indagine possono essere influenzati dalle tipologia di rispondente. Alla luce delle caratteristiche del campione disponibile e delle stratificazioni previste per la sua analisi, si è ritenuto, comunque, di non analizzare in maniera distinta le risposte fornite dalle due tipologie per non frammentare ulteriormente il campione disponibile.

Tabella 0. **Composizione del campione per patologia**

	n.	%
SMA	111	*20,5*
SM	108	*20,0*
SLA	104	*19,3*
Distrofia muscolare Duchenne	89	*16,5*
Poliomielite	61	*11,3*
Distrofia muscolare (miscellanea)	23	*4,2*
Distrofia muscolare Bechet	13	*2,4*
LIS	7	*1,3*
Miastenia	7	*1,3*
Distrofia muscolare Steinert	4	*0,7*
Miopatie	3	*0,6*
Paraplegia	3	*0,6*
Atrofia Multisistemica	2	*0,4*
Spina Bifida	2	*0,4*
Atrofia Spinale Giovanile	1	*0,2*
Diplegia Spastica Neonatale	1	*0,2*

Il questionario

Gli obiettivi che l'indagine intende perseguire sono espressi in una pagina di presentazione del questionario (vedi allegato). Sebbene tali obiettivi siano pienamente condivisibili, la struttura del questionario rende spesso di difficile interpretazione il legame tra ciascuna domanda e gli obiettivi annunciati. Tale incertezza si manifesta in particolare per le domande che dovrebbero raccogliere informazioni sulla "Percezione della situazione attuale" e sulla "Presa in carico generale".

L'analisi dei dati e la significatività dei risultati

L'analisi dei dati è stata condotta come segue:

1. analisi descrittiva, con l'obbiettivo di descrivere le caratteristiche socio-demografiche dei partecipanti, loro quadro sanitario e il livello di soddisfazione per i servizi;
2. analisi bivariata con l'obbiettivo di individuare i fattori che influenzano il livello di soddisfazione dei servizi;
3. Analisi multivariata, con l'obiettivo di individuare i fattori che influenzano la percezione dell'esistenza della rete di servizi.

Nell'analisi dell'associazione bivariata e multivariata, i fattori presi in considerazione sono stati almeno la residenza (per macroaree geografiche), il genere ed il grado di autonomia. Nell'analisi multivariata è stata considerata anche l'età del paziente. Il confronto della soddisfazione tra pazienti maschi e femmine non evidenzia mai differenze significative e quindi i relativi risultati sono stati omessi dalla presentazione. L'analisi per specifiche condizioni funzionali, che era di particolare interesse per l'indagine, non è stata condotta per i motivi che verranno esposti nella parte II di questo Rapporto. In sostituzione di questa analisi, è stata studiata l'associazione tra soddisfazione e grado di autonomia generale.

L'analisi dei dati in funzione di specifiche patologie non è stata condotta, non essendo stata indicata tra gli obiettivi dell'indagine._Tuttavia, una considerazione sulle conseguenze della composizione del campione per patologia è doverosa. Dalla tabella 0 è possibile notare come nell'elenco delle patologie neuromuscolari vi sono entità eterogenee per quanto riguarda l'età d'insorgenza e la durata di malattia. Inoltre, la Tabella 0 indica che quattro condizioni (Atrofia Muscolare Spinale, Sclerosi Multipla, Sclerosi Laterale Amiotrofica, Distrofia di Duchenne) sono rappresentate, ciascuna, con un peso di circa il 20% del campione e la poliomielite con un peso di circa il 10%. Pertanto i risultati del questionario sono essenzialmente rappresentativi delle condizioni, delle visioni e delle esigenze di tali pazienti.

Delle diverse patologie che compongono il campione analizzato, solo tre raggiungono l'obiettivo di numerosità di almeno 100 soggetti. In considerazione dei diversi argomenti presentati in questa premessa, uno studio che evidenzi in maniera più bilanciata le condizioni e le necessità di tutti i pazienti non può prescindere da metodologie di raccolta dati più mirate.

Nella descrizione dei risultati ottenuti, è considerato statisticamente significativo, ossia come rappresentante un legame non dovuto solamente al caso, un valore di associazione cui corrisponda un valore $p<0.05$.

PARTE I – ANALISI DESCRITTIVA DELLE RISPOSTE

Sezione anagrafica

I questionari analizzati sono relativi a 540 soggetti, 58% maschi e 39% femmine.

L'anno di nascita dei pazienti varia dal 1924 al 2008 e, quindi, l'età varia da 1 a 85 anni, con età media di 39.5 anni e deviazione standard di 17.0. L'anno di diagnosi va dal 1938 al 2009.

La distribuzione dei questionari analizzati tra le Associazioni è riportata in Tabella 1.
Il 53% dei questionari è stato compilato di persona dai pazienti mentre il restante 47% è stato compilato da altre persone (genitore, coniuge o altro) (Tabella 2). I pazienti, per qui hanno risposto gli altri corrispondono essenzialmente a pazienti minorenni (22%) ed a pazienti con deficit sensoriali (14%) (Tabella 3).

La distribuzione per regione di residenza dei pazienti è riportata in Tabella 4.

Per le analisi successive, si è preferito aggregare questi dati nelle macroaree "Nord" (Emilia Romagna, Friuli, Liguria, Lombardia, Piemonte, Prov Aut. Di Trento e Bolzano, Veneto), "Centro" (Lazio, Marche, Toscana e Umbria) e "Sud e Isole" (Basilicata, Campania, Molise, Puglia, Sardegna e Sicilia) (Tabella 5).

Le distribuzioni secondo la fascia di età, lo stato civile, il titolo di studio ed il luogo di lavoro sono riportate nelle Tabelle 6-9.

Tra i pazienti con almeno 25 anni di età, il 36% sono celibi/nubili ed il 49% sono coniugati; il 9% non ha completato la scuola dell'obbligo; il 28%, 47% e 15% hanno conseguito, rispettivamente, la licenza media, il diploma di scuola superiore e la laurea o diploma universitario. La gran parte di questi adulti (72%) non lavora, mentre il 24% lavora prevalentemente fuori casa.

Il livello di autonomia del paziente mostra una netta prevalenza (71%) di persone con scarsa o insufficiente autonomia (Tabella 10). Tuttavia solo il 56% dei pazienti si avvale di assistenza personale (Tabella 11). Tale assistenza è solo a carico della famiglia nel 36% dei pazienti, mentre non è in alcun modo a carico della famiglia nel 18% dei pazienti. Nei casi in cui si utilizzi un'assistenza personale, il numero medio di assistenti è pari a 1,4.

Le risposte sull'utilizzazione dei servizi (Tabella 12) indicano che almeno il 75% del campione fa un uso esteso, prevalentemente a carico del servizio sanitario, del medico di base, di servizi di fisioterapia e riabilitazione, di neurologia/ neuropsichiatria infantile, mentre il servizio psicologico viene utilizzato da circa un quarto dei pazienti. Il supporto psicologico e le cure palliative sono i due servizi in cui si registra la più alta percentuale di pagamenti a carico del paziente, ovviamente facendo riferimento a coloro che dichiarano di utilizzare tali servizi.

Tabella 1: Distribuzione dei rispondenti secondo l'associazione di appartenenza degli intervistati.

	n	%
AIM MIASTENIA	13	*2,4*
AISLA	104	*19,3*
AISM	108	*20,0*
Amici di Daniela Onlus	7	*1,3*
ASAMSI-FAM SMA	100	*18,5*
parent project	77	*14,3*
Post-Polio	59	*10,9*
UILDM	72	*13,3*
Totale	540	*100,0*

Tabella 2: Distribuzione secondo la tipologia del rispondente

	n	%
Soggetto interessato	285	*52,8*
Genitore	154	*28,5*
Coniuge	47	*8,7*
Altro	53	*9,8*
Risposte mancanti	1	*0,2*
Totale	540	*100,0*

Tabella 3: Distribuzione degli intervistati rappresentati da altro soggetto secondo il motivo.

	n	%
Minore	119	*47,2*
deficit cognitivi	10	*4,0*
deficit sensoriali	76	*30,2*
Deceduto	12	*4,8*
Altro	35	*13,9*
Totale	252	*100,0*

Tabella 4. Distribuzione degli intervistati secondo la regione di residenza.

	n	%		n	%
Basilicata	2	*0,4*	Molise	4	*0,7*
Calabria	9	*1,7*	Piemonte	36	*6,7*
Campania	28	*5,2*	Puglia	39	*7,2*
Emilia Romagna	38	*7,0*	Sardegna	36	*6,7*
Friuli	18	*3,3*	Sicilia	40	*7,4*
Lazio	39	*7,2*	Toscana	32	*5,9*
Liguria	24	*4,4*	Trentino	12	*2,2*
Lombardia	96	*17,8*	Umbria	12	*2,2*
Marche	19	*3,5*	Veneto	56	*10,4*
			Totale	540	*100,0*

Tabella 5. Distribuzione degli intervistati secondo la ripartizione geografica di residenza

	n	%
Centro	102	*18,9*
Nord	280	*51,9*
Sud e Isole	158	*29,3*
Totale	540	*100,0*

Tabella 6. Distribuzione seconda la fascia di età dell'intervistato.

	n	%
Da 0 a 6 anni	27	*5,0*
Da più di 6 a 13 anni	57	*10,6*
Da più di 13 a 18 anni	40	*7,4*
Da più di 18 a 25 anni	30	*5,6*
Oltre 25 anni	373	*69,1*
risposte mancanti	13	*2,4*
Totale	540	*100,0*

Tabella 7. Distribuzione secondo lo stato civile dell'intervistato.

	n	%
Celibe/nubile	287	*53,1*
Coniugato/a	184	*34,1*
Separato/a	19	*3,5*
Divorziato/a	22	*4,1*
Vedovo/a	15	*2,8*
risposte mancanti	13	*2,4*
Totale	540	*100,0*

Tabella 8. Distribuzione secondo il titolo di studio dell'intervistato.

	n	%
Laurea o diploma universitario	55	*10,2*
Disploma scuola superiore	199	*36,9*
Licenza di scuola media	141	*26,1*
Licenza di scuola elementare	60	*11,1*
Nessun titolo	70	*13,0*
risposte mancanti	15	*2,8*
Totale	540	*100,0*

Tabella 9. Distribuzione secondo la condizione lavorativa dell'intervistato.

	n	%
Lavora prevalentemente fuori casa	93	*17,2*
Lavora prevalentemente in casa	14	*2,6*
No	418	*77,4*
risposte mancanti	15	*2,8*
Totale	540	*100,0*

Tabella 10. Distribuzione secondo il livello di autonomia dell'intervistato.

	n	%
Insufficiente	197	*36,5*
Scarso	187	*34,6*
Buono	138	*25,6*
Ottimo	17	*3,1*
risposte mancanti	1	*0,2*
Totale	540	*100,0*

Tabella 11. Distribuzione secondo la forma di assistenza personale di cui l'interessato si avvale.

	n	***%***
Assistenza a carico della famiglia	192	*35,6*
Assistenza sia a carico della famiglia sia non a carico	15	*2,8*
Assistenza non a carico della famiglia	95	*17,6*
Nessuna forma di asssitenza	235	*43,5*
risposte mancanti	3	*0,6*
Totale	540	*100,0*

Tabella 12. Distribuzione degli intervistati secondo l'utilizzo dei servizi.

	si (*)	**no (*)**	**non risponde (*)**	**a pagamento (% dei si)**
Medico di base	*97,8%*	*1,9%*	*0,4%*	*0,6%*
Fisiatri, med riabilitativa / fisioterapia	*81,3%*	*18,1%*	*0,6%*	*6,6%*
Neurologia / neuropsichiatria inf	*75,2%*	*24,3%*	*0,6%*	*8,6%*
Pneumologia	*38,9%*	*60,2%*	*0,9%*	*5,7%*
Servizio psicologico	*25,9%*	*72,8%*	*1,3%*	*15,0%*
Dietologia e servizio nutrizionale	*19,4%*	*53,1%*	*27,4%*	*10,5%*
Urologia colon proctologia	*9,1%*	*34,4%*	*56,5%*	*10,2%*
Cure palliative terapie del dolore	*2,6%*	*41,3%*	*56,1%*	*35,7%*
Altri servizi	*15,2%*	*32,4%*	*52,4%*	*18,3%*
(*): percentuale calcolata sul totale dei questionari raccolti (540)				

Sezione sanitaria

Il grado di autonomia per condizione funzionale è riportato in Tabella 13. La motricità (deambulazione e vestizione) e la funzione vestibolare presentano più frequentemente un livello di totale assenza di autonomia. Le altre funzioni che presentano più frequentemente un grado minimo di autonomia sono la scrittura, la respirazione, la parola, la nutrizione e le funzioni sfinteriche. La funzione uditiva risulta quella meno influenzata dalle patologie rappresentate nel campione.

Tabella 13. Distribuzione secondo il grado di autonomia dell'intervistato per tipologia di funzione.

Funzione	**Grado di autonomia (%[a])**					**Risposte**		
						valide	***non valide***	***mancanti***
	completo	**discreto**	**relativo**	**scarso**	**assente**	***N***	***N (%[b])***	***N (%[b])***
Deambulazione	*6,3*	*13,6*	*14,9*	*11,2*	*54,1*	538	1 *(0,2)*	1 *(0,2)*
Vestizione	*23,8*	*11,8*	*5,9*	*10,1*	*48,4*	525	12 *(2,2)*	3 *(0,6)*
Scrittura	*43,2*	*22,2*	*6,8*	*10,4*	*17,4*	528	9 *(1,7)*	3 *(0,6)*
Parola	*69,6*	*8,4*	*4,7*	*3*	*14,3*	537	1 *(0,2)*	2 *(0,4)*
Nutrizione	*61,8*	*10,9*	*11,3*	*4,3*	*11,7*	539	0 *(0)*	1 *(0,2)*
Respirazione	*59,9*	*8,2*	*5,9*	*11,3*	*14,7*	538	0 *(0)*	2 *(0,4)*
Funzioni sfinteriche	*65,3*	*19*	*7,3*	*4,4*	*4*	522	6 *(1,1)*	12 *(2,2)*
Funzione visiva	*43,1*	*43,1*	*9,6*	*2,9*	*1,3*	239	0 *(0)*	301 *(55,7)*
Funzione uditiva	*86,9*	*10,1*	*2,5*	*0,4*		237	0 *(0)*	303 *(56,1)*
Sensibilità superficiale	*50,6*	*25,4*	*19,1*	*3,8*	*1,3*	236	0 *(0)*	304 *(56,3)*
Vestibolare	*38,1*	*16,1*	*8,9*	*5,5*	*31,4*	236	0 *(0)*	304 *(56,3)*
Dolore	*40,8*	*31,4*	*14,5*	*9,8*	*3,5*	255	0 *(0)*	285 *(52,8)*
Cognitiva e/o comportamentale	*75,2*	*18,7*	*1,6*	*2,8*	*1,6*	246	0 *(0)*	294 *(54,4)*
Tono dell'umore	*50,2*	*26,4*	*11,9*	*8*	*3,4*	261	0 *(0)*	279 *(51,7)*

a: la percentuale è calcolata sul numero totale di risposte valide
b: la percentuale è calcolata sul numero totale di risposte valide, non valide e mancanti (540)

Sezione soddisfazione

Accessibilità nell'ambiente di vita (domande 24, 25a, 25b, 25c)

Nel complesso, la soddisfazione riguardo l'accessibilità è piuttosto bassa; la frequenza percentuale con la quale vengono indicati dei giudizi negativi sulle varie dimensioni oggetto di studio è riportata in Figura 1.
I giudizi più marcatamente negativi riguardano la presenza di barriere architettoniche (nel 70% dei casi), la complessità dell'iter burocratico (nel 61,1% dei casi), la scarsa attenzione percepita verso la disabilità (nel 60,6% dei casi). In conclusione, l'accessibilità dell'ambiente di vita rappresenta un'area critica verso la quale indirizzare gli interventi di sanità pubblica.

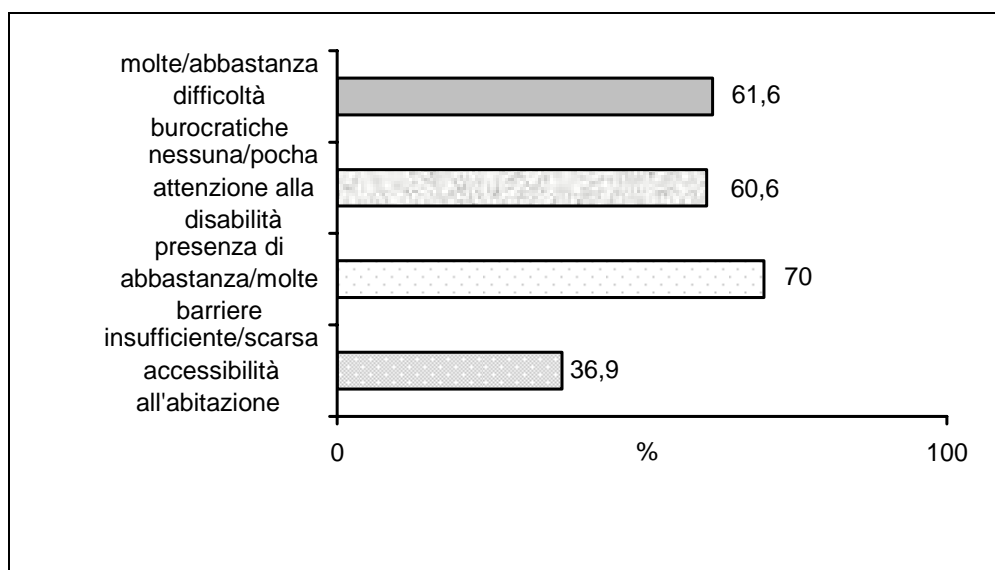



Figura 1. Accessibilità nell'ambiente di vita.

Servizi sociali

L'analisi della soddisfazione per i servizi sociali include i seguenti servizi: servizio di trasporto, inserimento lavorativo, servizio di supporto per i minori e strutture residenziali e semiresidenziali. I giudizi sono riassunti in Tabella 14. Si evidenzia una generale difficoltà dei rispondenti nel fornire giudizi su tali servizi. Il 65.8% dei rispondenti giudica negativamente il servizio di trasporto. Inoltre, dai dati della tabella risulta che i giudizi negativi di gran lunga più frequenti sono dati ai servizi di supporto per minori ed alle strutture residenziali e semiresidenziali. L'elevata frequenza di giudizi negativi associata a questi due servizi è però poco attendibile, essendo affette da un'alta percentuale di mancate risposte.

Le risposte alla successiva domanda n. 27 sulla causa principale di questa valutazione negativa sono state, principalmente: scarsa attenzione alla disabilità e trasporto/ barriere architettoniche (descrizione delle inadempienze) (Tabella 14bis).

Tabella 14. Distribuzione delle motivazioni di mancata soddisfazione per i servizi sociali.

	Giudizio negativo (insufficiente/scarso)	**Giudizio positivo (buono/ottimo)**	**Non sanno giudicare il servizio**	**Servizio non attivo**	**Mancate Risposte**
	n *(%)*[a]	**n *(%)*[a]**	**n (%) [b]**	**n *(%)*[b]**	**n *(%)*[c]**
Servizio di trasporto (scolastico, formativo, lavorativo)	171 *(65.8)*	89 (34.2)	205 *(38,6)*	67 *(12,6)*	8 *(1,5)*
Inserimento lavorativo	107 *(67.7)*	51 (32.3)	250 *(56,5)*	34 *(7,7)*	98 *(18,1)*
Servizio di supporto per minori	13 *(56,5)*	10 (43.5)	130 *(81,2)*	7 *(4,3)*	380 *(70,3)*
Strutture residenziali e semiresidenziali	31 *(64.5)*	14 (35.5)	106 *(68,8)*	3 *(0,6)*	386 *(71,5)*

[a] percentuali calcolate sul numero totale dei soggetti che hanno giudicato il servizio (540 meno le risposte "non so", "servizio non attivo" e le mancate risposte)
[b] percentuali calcolate sul numero totale delle risposte (540 meno le mancate risposte)
[c] percentuali calcolate sul numero totale dei soggetti intervistati (540)

Tabella 14 bis. Distribuzione delle motivazioni di giudizio negativo per i servizi sociali.

Motivo	*%*
scarsa attenzione alla disabilità	*44%*
trasporto/ barriere architettoniche (descrizione delle inadempienze)	*30%*
ostacoli burocratici /difficoltà a trovare lavoro	*18%*
grave deficienza di personale o di servizi	*5%*
non ci sono strutture residenziali o semiresidenziali	*3%*
Risposte totali	*224*

Servizi sanitari

La soddisfazione per i servizi sanitari è riassunta nella tabella 15, che mostra in ordine decrescente, i servizi per i quali è stata espresso un giudizio negativo; in tale prospettiva, il servizio psicologico e la fornitura di servizi domiciliari sono frequentemente indicati come insoddisfacenti. Il primo viene valutato negativamente nel 53% dei casi e l'altro servizio è insoddisfacente nel 45,3% dei casi; il 40% riferisce un giudizio negativo riguardo all'iter di certificazione dell'invalidità. Può essere interessante notare che tra i servizi "generalisti", la fornitura di servizi domiciliari viene utilizzata da un paziente su tre, il servizio psicologico e quello nutrizionale da un paziente su quattro o meno, e le cure palliative e la terapia del dolore da un paziente su venti.

Le risposte alla domanda sulla causa principale della valutazione negativa dei servizi sanitari, che sono state formulate più frequentemente (su un totale di 274) sono: insufficiente/assenza coordinamento – professionalità – servizi (36%), ostacoli burocratici (32%). (Tabella 15bis).

Il servizio sanitario garantisce delle ore di riabilitazione solo nell'77% dei casi. La maggior parte di questi soggetti (65%) fa riabilitazione domiciliare o ambulatoriale (tabella 16) Questo tipo di riabilitazione viene svolta in maniera occasionale nell'87% dei casi (tabella 17).

Tabella 15. Distribuzione dei giudizi negativi sui servizi sanitari.

Servizio	Giudizio negativo (insufficiente/scarso)		Servizio non utilizzato		Mancate Risposte	
	n	%	n	%	n	%
Servizio psicologico	77	*53,5*	391	*73,1*	5	*0,9*
Fornitura dei servizi domiciliari	86	*45,3*	345	*64,5*	4	*0,7*
Certificazione invalidità / 104	204	*39,5*	8	*1,5*	11	*2*
Fisiatria/med. Riabilitativa/Fisioterapia	145	*34,7*	119	*22,2*	3	*0,6*
Accessibilità ai ricoveri	90	*33,8*	261	*49,5*	13	*2,4*
Fornitura ausili / presidi	161	*33,5*	58	*10,8*	2	*0,4*
Neurologia/Neuropsichiatria infantile	98	*29,6*	207	*38,4*	2	*0,4*
Pneumologia	37	*20,6*	354	*66,2*	6	*1,1*
Urologia, colon proctologia	9	*20,4*	218	*80,5*	310	*58,1*
Cure palliative, terapie del dolore	2	*20*	218	*95,2*	311	*57,6*
Dietologia e servizio nutrizionale	13	*4,5*	226	*79,6*	256	*47,4*

Tabella 15bis. Distribuzione delle motivazioni di giudizio negativo per i servizi sanitari.

Motivo	%
Insufficiente/assenza coordinamento – professionalità - servizi	*36%*
ostacoli burocratici	*32%*
scarsa attenzione alla disabilità	*18%*
Insufficiente/assenza FKT	*12%*
Insufficiente/assenza supporto psicologico	*2%*

Tabella 16. Distribuzione per tipo di riabilitazione.

	n	%
Domiciliare	188	*36,1%*
Ambulatoriale	151	*29,0%*
Regime di ricovero	14	*2,7%*
Altro	51	*9,8%*
Nessuna riabilitazione	117	*22,5%*
Totale	521	*100,0%*

Tabella 17. Distribuzione per tipo di svolgimento della riabilitazione.

	n	%
Occasionali	72	*86,7%*
A cicli	9	*10,8%*
Continuativa	2	*2,4%*
Totale	83	*100,0%*

Servizi scolastici

L'analisi di soddisfazione dei servizi scolastici valuta il lavoro svolto dall'equipe scolastica (insegnanti di classe, insegnanti di sostegno). Comprendendo tra le scuole anche il nido e la scuola materna, il 43.6% del campione analizzato è composto da studenti, di cui circa il 97% riesce a frequentare con regolarità la scuola. Il nido o la scuola materna sono frequentati dal 14% degli studenti, mentre la scuola dell'obbligo è frequentata dal 48%. Il 16% frequenta l'università (Figura 2).

Le figure principali che seguono lo studente sono l'insegnante di sostegno e l'assistente scolastico. Tali figure sono presenti rispettivamente solo per il 50% e 40% degli studenti (Figura 3).

L'82% dei rispondenti giudica molto positivamente (buono/ottimo) il servizio scolastico (Figura 4). Tra coloro che hanno dato un giudizio negativo, le motivazioni che sono state formulate più frequentemente (su un totale di 41 risposte alla domanda n. 37: Quale è la causa principale di questa valutazione negativa?) sono riportate nella tabella 18.

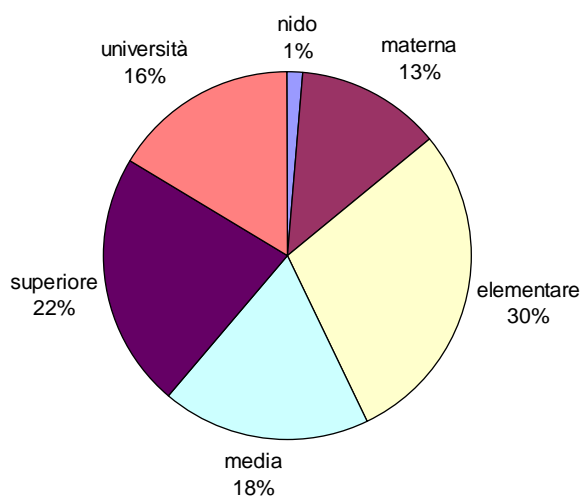



Figura 2 . Tipo di scuola frequentata.

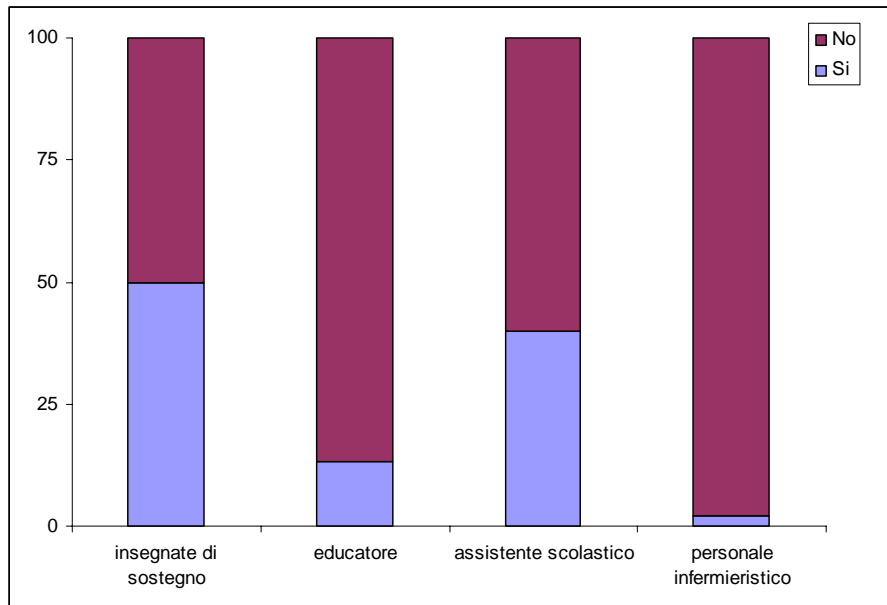



Figura 3. Frequenze delle figure specifiche che seguono lo studente.

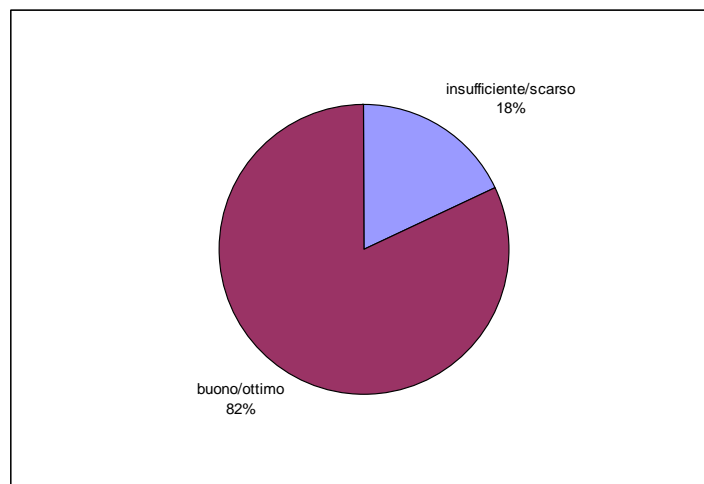



Figura 4. Frequenze dei giudizi del servizio scolastico.

Tabella 18. Distribuzione delle motivazioni di giudizio negativo per i servizi scolastici.

Motivo	***%***
scarsa/assenza di assistenza alla persona	*46%*
burocrazia	*29%*
poca integrazione	*24%*
Risposte totali	*41*

Il livello di coordinamento fra i vari servizi

Le malattie neuromuscolari sono malattie complesse per le quali sono richieste l'integrazione di molte competenze tecnico-professionali diverse. Al fine di fornire una risposta adeguata ai bisogni dei pazienti, è perciò importante che gli operatori lavorino in modo coordinato fra loro, ed è altrettanto importante che i pazienti percepiscano che le attività che li coinvolgono siano

effettivamente ben coordinate. Il 66.5% della popolazione di studio giudica che non esiste poco o per niente una rete di servizi o un lavoro di gruppo tra i diversi professionisti.

L'accessibilità alle informazioni sui diritti

Il servizio sanitario nazionale garantisce diverse agevolazioni alle persone con malattie neuromuscolari: esenzione o riduzione del pagamento del ticket per farmaci specifici, per presidi e per alcuni esami strumentali o di laboratorio; garantisce, inoltre, le prestazioni fornite dai centri per la diagnosi e cura. Il 70.5% delle persone intervistate dichiara, però, insufficiente o scarso l'accesso alle informazioni sui propri diritti messe a disposizione dai servizi pubblici.

Sezione "I desiderata"

Questa sezione è costituita da otto domande aperte cha hanno avuto un tasso variabile di riposta compreso tra il 9 e il 79%. Nelle tabelle successive è riportato un tentativo di codifica delle risposte considerando che alcune di questa implicavano un'indicazione multipla e sono state pertanto aggregate in un solo gruppo.

L'analisi delle risposte aperte mostra le seguenti indicazioni, che vengono espresse, per ciascuna domanda, in ordine di frequenza decrescente.

Domanda 42: Quali sono secondo te le tre principali priorità su cui si dovrebbe intervenire?

	I priorità	II priorità	III priorità
Formazione e richiesta di personale specializzato/attivazione di una rete di servizi	*44%*	*40%*	*43%*
Informazioni/Semplificazione della burocrazia	*21%*	*18%*	*18%*
Barriere Architettoniche/trasporti	*21%*	*21%*	*17%*
Altro	*8%*	*12%*	*11%*
Sostegno alla Famiglia	*6%*	*9%*	*11%*
risposte totali	425	339	213

La priorità che è indicata per prima dal maggior numero di pazienti (35%) è la disponibilità di personale specializzato e l'attivazione di servizi, seguita dalle richieste, con frequenze simili tra loro (16%) di misure per la mobilità e l'accesso e per l'accesso alle informazioni e alla semplificazione della burocrazia.

Domanda n. 43: Pensando in generale al tuo comune di residenza quali aspetti desideri vedere ottimizzati?

Barriere Architettoniche	*36%*
Tutto o in parte (integrazione servizi – barriere architettoniche – trasporti – supporto economico)	*20%*
Trasporti	*28%*
Sensibilizzazione sui temi della disabilità	*15%*
Risposte totali	*181*

Solo 3 persone su 10 rispondono a questa domanda. La richiesta di maggiore ottimizzazione viene posta per il superamento delle barriere architettoniche.

Domanda n. 44: Pensando all'assistenza sanitaria ricevuta, quale tipo di supporto aggiuntivo desideri ricevere ?

Assistenza domiciliare- lavoro di equipe – FKT	*74%*
Altro (sostegno ricerca – problemi burocratici – formazione MMG)	*6%*
Supporto psicologico	*20%*
Risposte totali	*109*

A questa domanda rispondono solo 2 persone su 10 e sottolineano la necessità di una maggiore assistenza domiciliare e di lavoro di equipe.

Domanda n. 45: Nello specifico, considerando l'ASL di riferimento, quali aspetti desideri vedere migliorati ?

Altro (supporto economico – FKT – informazione – formazione professionale)	*44%*
Procedure burocratiche	*23%*
Coordinamento delle figure mediche e non	*19%*
Ausili	*9%*
ADI	*4%*
Risposte totali	*145*

I circa 3 soggetti su 10 che rispondono a questa domanda richiedono alla ALS di riferimento un miglioramento complessivo nella fornitura dei servizi quale l'informazione, la FKT e più in generale la formazione professionale.

Domanda n. 46: Considerando i servizi sociali quali aspetti desideri vedere migliorati ?

Maggiore coordinamento degli aspetti non clinici (trasporti – supporto familiare)	*48%*
Maggiore presenza degli assistenti sociali	*19%*
Burocrazia	*9%*
Non li utilizzo / non li conosce	*24%*
Risposte totali	*107*

Per i servizi sociali si richiedono un maggiore coordinamento dei trasporti e di un supporto familiare.

Domanda n. 47: Considerando i servizi scolastici quali aspetti desideri vedere migliorati ?

Personale qualificato	*15%*
Barriere architettoniche	*15%*
Soddisfatta	*6%*
Non sa perché non li utilizza	*65%*
Risposte totali	48

Pochissime sono le persone che rispondono a questa domanda e segnalano la necessità di un personale qualificato.

Domanda n. 48: Pensando all'inserimento lavorativo, quali aspetti desideri vedere migliorati ?

Maggiore integrazione – rispetto della legislazione	*52%*
Soddisfatta	*9%*
Barriere architettoniche – trasporti	*7%*
Non si applica – pensione	*3%*
Non so	*28%*
Risposte totali	88

Per l'inserimento lavorativo si richiede maggiormente un miglioramento dell'integrazione con il rispetto della normativa vigente.

Domanda n. 49: Pensando all'accesso al pensionamento, quali aspetti desideri vedere migliorati ?

Pensionamento anticipato	*40%*
Burocrazia	*22%*
Nessuno	*10%*
Maggiore sostegno economico	*7%*
già in pensione – non so	*20%*
Risposte totali	*107*

Si richiede, vista l'insorgenza della patologia, un pensionamento anticipato.

PARTE II – ANALISI DELL' ASSOCIAZIONE

A) Analisi bivariata

L'analisi bivariata (analisi dell'associazione tra due variabili), intende valutare come la ripartizione geografica e livello di autonomia influenza il livello di soddisfazione sull'accessibilità all'ambiente di vita, servizi sociali, sanitari e scolastici. Il livello di autonomia può essere valutato sia dalla domanda n. 8 sia dalle domande della sezione sanitaria, che indagano su condizioni funzionali specifiche.

Al fine di considerare le diverse dimensioni relative all'autonomia del soggetto in corrispondenza delle diverse funzioni principali /secondarie, secondo le domande presenti nella sezione sanitaria del questionario, si è proceduto al calcolo dell'indice di K di Cohen. Tale indice misura l'associazione tra le coppie di variabili.

Nella tabella seguente (tabella 19) sono riportati i valori dell'indice di concordanza K e dei corrispondenti estremi di confidenza (al livello 95%) per le variabili relative alle domande 16-20; le domande 21-23 non sono state prese in considerazione a causa dell'elevata percentuale di mancate risposte.

Tabella 19: Indice K di Cohen per lo studio della concordanza tra le variabili di autonomia.

KAPPA COHEN (IC 95%)	DEAMBULAZIONE	VESTIZIONE	SCRITTURA	PAROLA	NUTRIZIONE	RESPIRAZIONE	FUNZIONI SFINTERICHE
DEAMBULAZIONE	1	0.59 (0.54,0.63)	0.24 (0.20,0.28)	0.11 (0.08,0.14)	0.12 (0.09,0.15)	0.17 (0.14,0.20)	0.07 (0.05,0.09)
VESTIZIONE	0.59 (0.54,0.63)	1	0.40 (0.35,0.45)	0.21 (0.17,0.26)	0.23 (0.19,0.28)	0.30 (0.25,0.35)	0.12 (0.09,0.16)
SCRITTURA	0.24 (0.20,0.28)	0.40 (0.35,0.45)	1	0.49 (0.43,0.55)	0.52 (0.46,0.57)	0.49 (0.43,0.55)	0.31 (0.25,0.36)
PAROLA	0.11 (0.08,0.14)	0.21 (0.17,0.26)	0.49 (0.43,0.55)	1	0.73 (0.68,0.78)	0.51 (0.45,0.58)	0.34 (0.27,0.41)
NUTRIZIONE	0.12 (0.09,0.15)	0.23 (0.19,0.28)	0.52 (0.46,0.57)	0.73 (0.68,0.78)	1	0.59 (0.53,0.64)	0.31 (0.24,0.37)
RESPIRAZIONE	0.17 (0.14,0.20)	0.30 (0.25,0.35)	0.49 (0.43,0.55)	0.51 (0.45,0.58)	0.59 (0.53,0.64)	1	0.21 (0.14,0.27)
FUNZIONI SFINTERICHE	0.07 (0.05,0.09)	0.12 (0.09,0.16)	0.31 (0.25,0.36)	0.34 (0.27,0.41)	0.31 (0.24,0.37)	0.21 (0.14,0.27)	1

I risultati, riportati in Tabella 19, evidenziano la presenza di un'associazione tra tutte le variabili, che, però, è particolarmente forte all'interno dei seguenti gruppi:

1. Deambulazione, Vestizione;
2. Scrittura, Parola, Nutrizione, Respirazione;
3. Funzioni sfinteriche.

Tali relazioni di concordanza sono state confermate anche dall'analisi delle corrispondenze multiple (ACM, non riportata per brevità). In virtù di tali risultati, si è proceduto alla costruzione di tre indicatori sintetici di autonomia allo scopo di rappresentare i tre gruppi di variabili osservate sopra discussi. I valori dei tre indicatori in corrispondenza di ciascun intervistato sono calcolati come valori mediani individuali delle variabili corrispondenti a ciascun indicatore.

Tutti e tre gli indicatori sintetici presentano un alto indice di eterogeneità. Inoltre si sono evidenziate delle discrepanze tra tali indici e la domanda 8 che valuta il grado di autonomia generale del paziente. Probabilmente tale discrepanza è dovuta alla presenza di alcune

imprecisioni nella raccolta dati, messe in evidenza dalla presenza di codici anomali che sembrerebbe indicare l'uso, da parte degli intervistatori, di scale diverse per la codifica del grado di autonomia. Questa incertezza può coinvolgere 83 schede (15.4% dei rispondenti).

Per questi motivi, è stata utilizzata la domanda 8 e non gli indicatori sintetici di autonomia per analizzare l'associazione tra grado di autonomia e soddisfazione per i servizi.

L'accessibilità nell'ambiente di vita

In questa sessione, prenderemo in considerazione solo le domande sulla presenza di barriere architettoniche (d25a), attenzione alla disabilità (d26b) e difficoltà burocratiche (d25c) in quanto dall'analisi descrittiva risultano le tre aree con le frequenze più alte di giudizio negativo.

Soddisfazione per l'accessibilità secondo la ripartizione geografica

Barriere architettoniche. L'area geografica e il livello di autonomia influenzano ai limiti della significatività i giudizi riguarda le barriere architettoniche (i relativi valori sono pari a $p=0.06$ e $p=0.08$) (Figura 5-6).

Attenzione alla disabilità. Il livello di attenzione alla disabilità varia in maniera significativa ($p=0.0001$) secondo l'area geografica con livelli più bassi di attenzione al Sud (Figura). Il livello di attenzione invece non varia significativamente per grado di autonomia ($p=0.40$). (Figura 7-8).

Difficoltà burocratiche. Le difficoltà burocratiche non sono influenzate in maniera significativa né dall'area geografica ($p=0.22$), né dal livello di autonomia ($p=0,10$) (Figura 9-10).

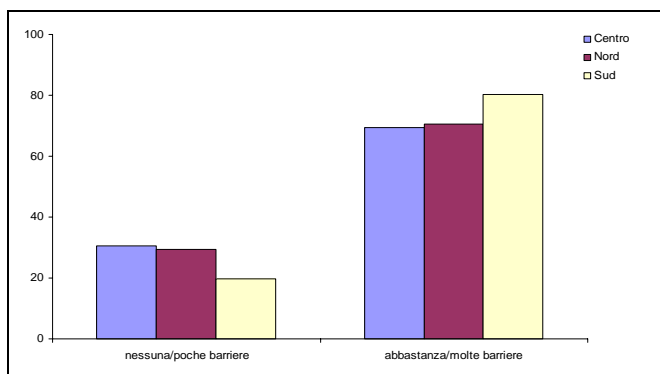



Figura 5. Frequenza di presenza di barriere architettoniche per area geografica

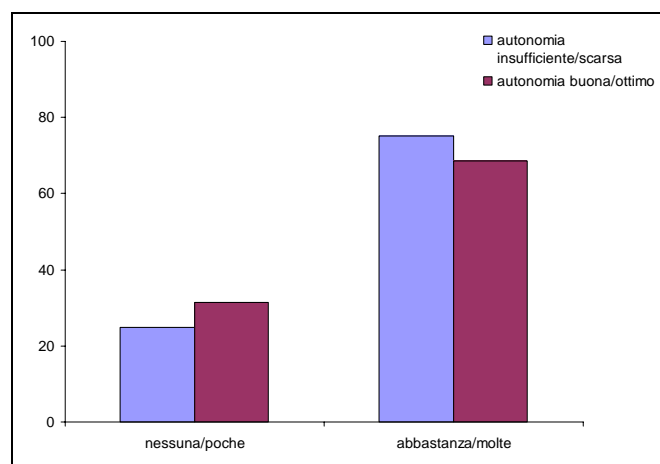



Figura 6. Frequenza di presenza di barriere architettoniche per livello di autonomia

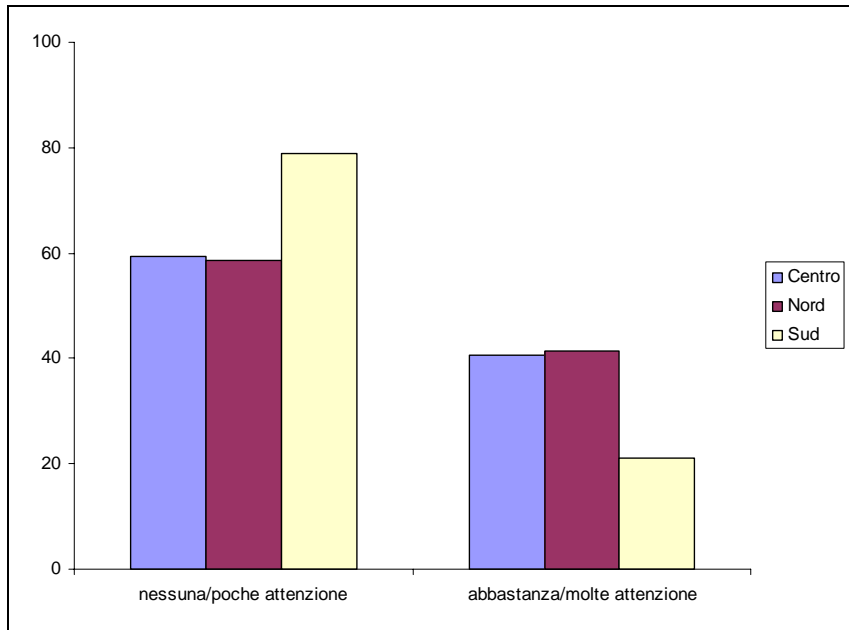



Figura 7. Frequenza di attenzione alla disabilità per area geografica

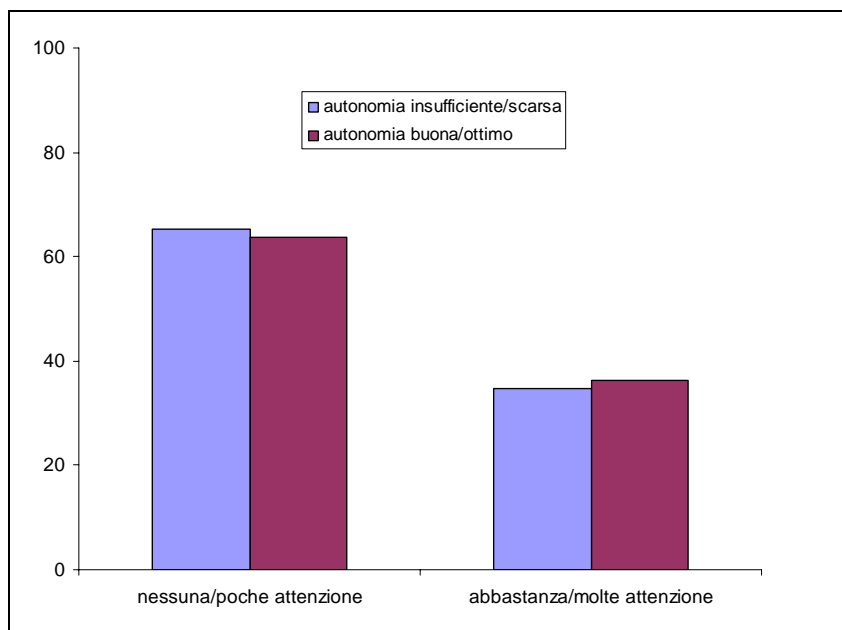



Figura 8. Frequenza di attenzione alla disabilità per livello di autonomia

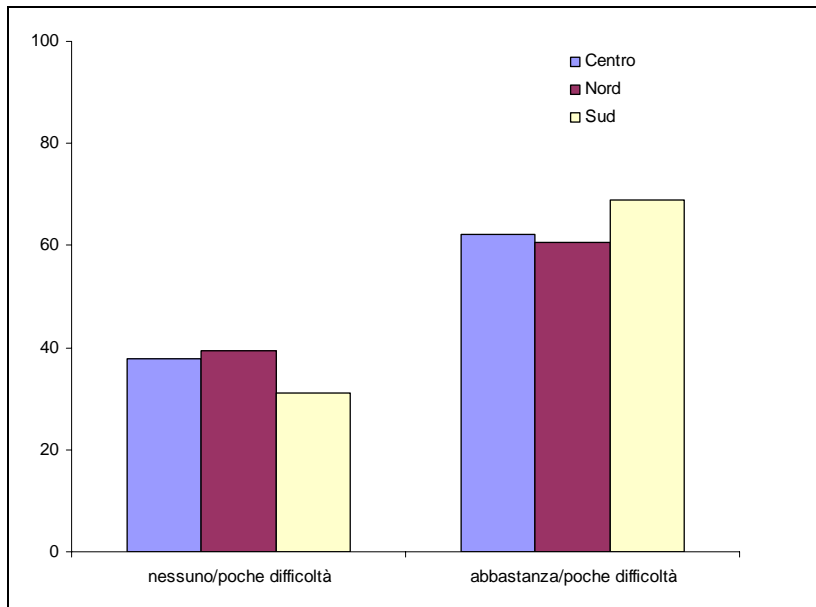



Figura 9. Frequenze difficoltà burocratiche per area geografica.

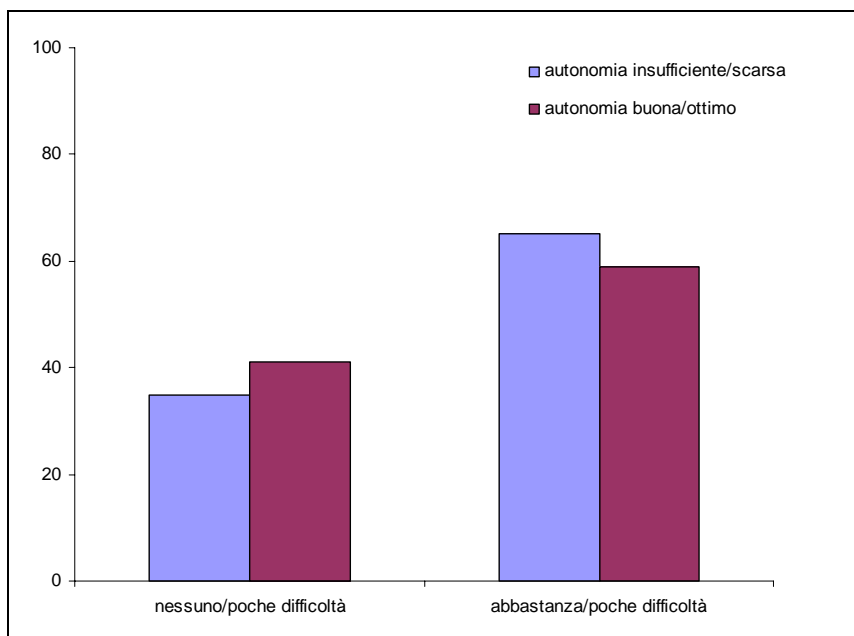



Figura 10. Frequenze delle difficoltà burocratiche per livello di autonomia

La soddisfazione per i servizi sociali

Riguarda il lavoro svolto dai servizi sociali è stata considerata solo la domanda del servizio di trasporto (d26a) in quanto le altre variabili hanno un alto tasso di incerti (più del 50% dei rispondenti non sanno giudicare tale servizi).

Servizio di trasporto
L'analisi dei dati dimostra che la soddisfazione per il servizio di trasporto dipende in maniera significativa sia dal livello di autonomia ($p=0.03$) che dall'area geografica ($p=0.05$).
Il servizio di trasporto viene giudicato più negativamente al Sud ed tra i rispondenti con livello di autonomia insufficiente/scarsa (Figura 11-12)

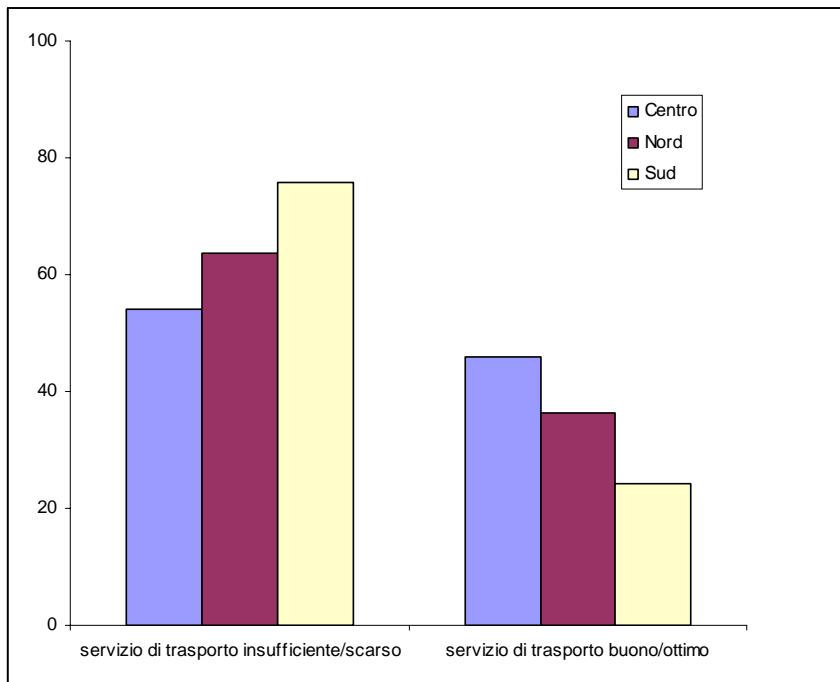



Figura 11. Frequenze del giudizio del lavoro svolto dal servizio di trasporto per area geografica.

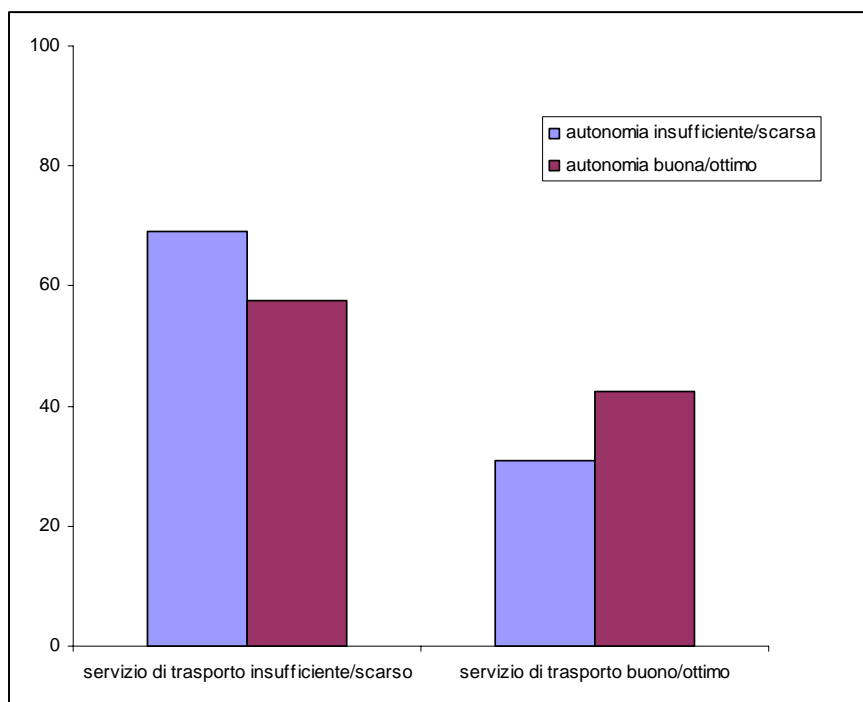



Figura 12. Frequenze del giudizio del lavoro svolto dal servizio di trasporto per livello di autonomia.

La soddisfazione per i servizi sanitari

Le variabili prese in considerazione per l'analisi bivariata riguardanti la soddisfazione per i servizi sanitari sono: certificazione d'invalidità (d 28e), fornitura ausili (d 28f) e fornitura servizi domiciliari (d 28g), in quanto sono state identificate come aree prioritarie di intervento.

Certificato di invalidità
La qualità del certificato di invalidità dipende significativamente dall'area geografica ($p=0.002$), con giudizi più negativi al Sud. La soddisfazione per la certificazione d'invalidità è influenzata in maniera significativa anche dal grado di autonomia ($p=0.02$), risultando una maggiore soddisfazione per la certificazione in corrispondenza dei livelli più bassi di autonomia (Figura 13-14).

Fornitura ausili
La soddisfazione per la fornitura di ausili non dipende in maniera significativa né dall'area geografica, né dal grado di autonomia ((i rispettivi valori sono di $p = 0.28$ e $p = 0.30$) (Figura 15-16).

Fornitura dei servizi domiciliari
La soddisfazione per i servizi domiciliari non dipende né dall'area geografica ($p= 0.82$), né dal livello di autonomia ($p=0.50$) (Figura 17-18).

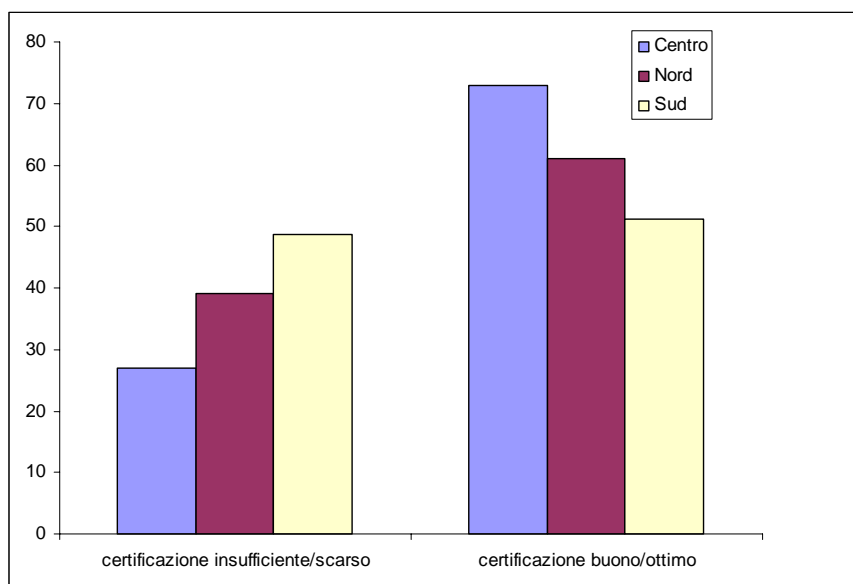



Figura 13. Frequenza dei giudizi certificato di invalidità per ripartizione geografica

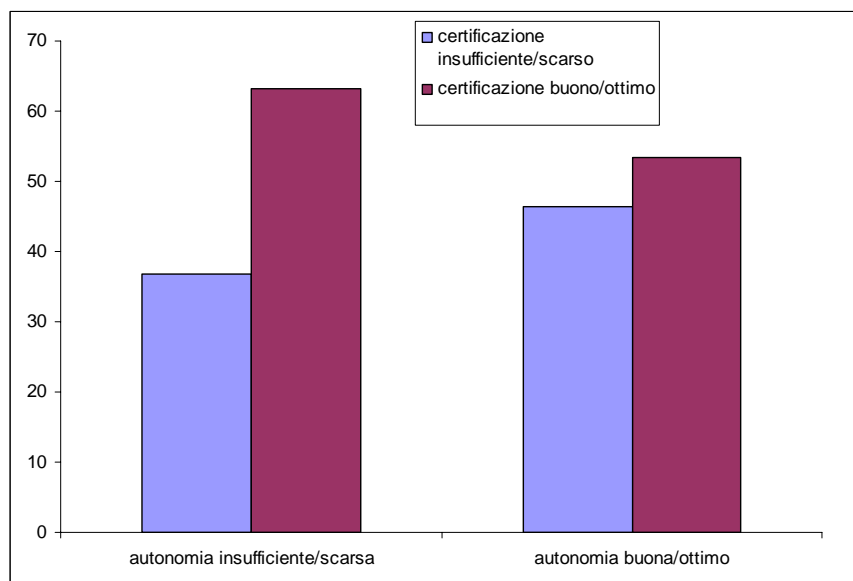



Figura 14. Frequenza giudizi certificato di invalidità per grado di autonomia.

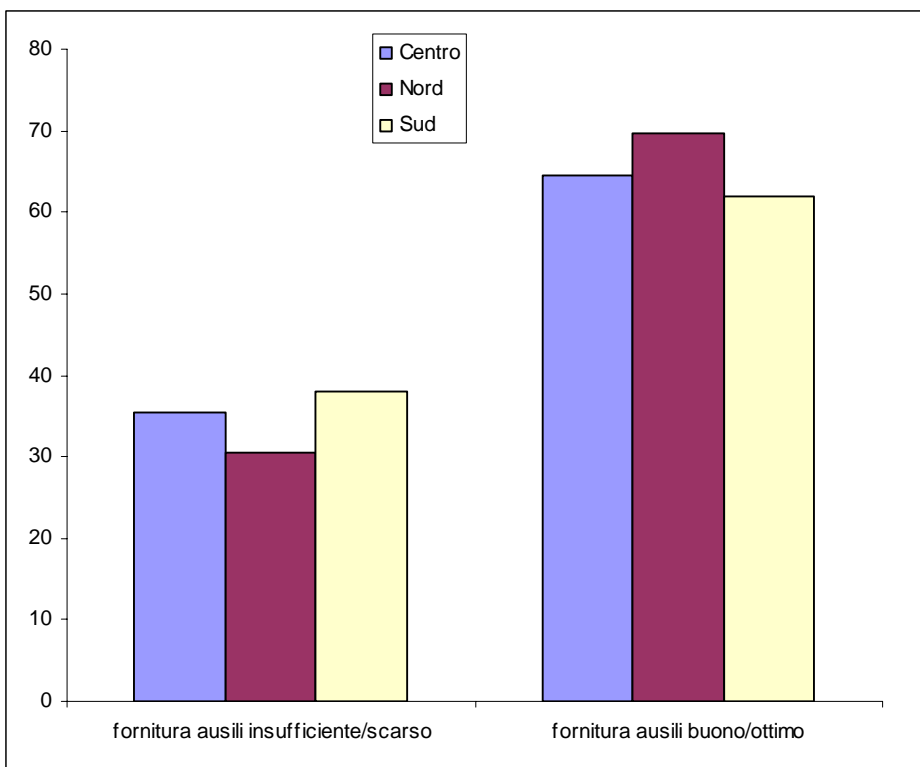



Figura 15. Frequenze dei giudizi fornitura ausili per ripartizione geografica

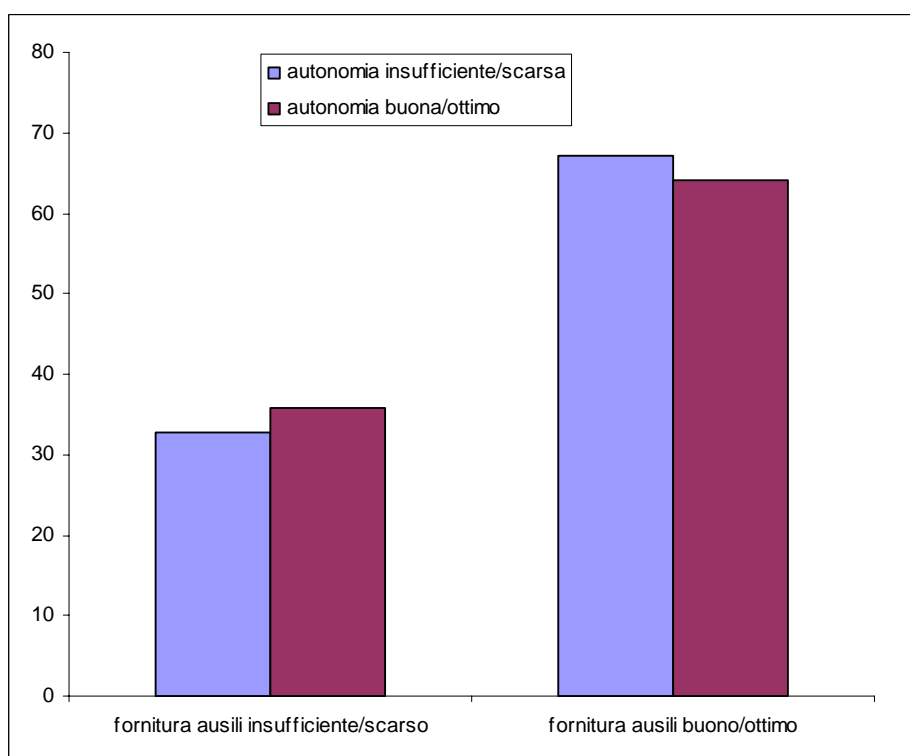



Figura 16. Frequenze dei giudizi fornitura ausili per grado di autonomia.

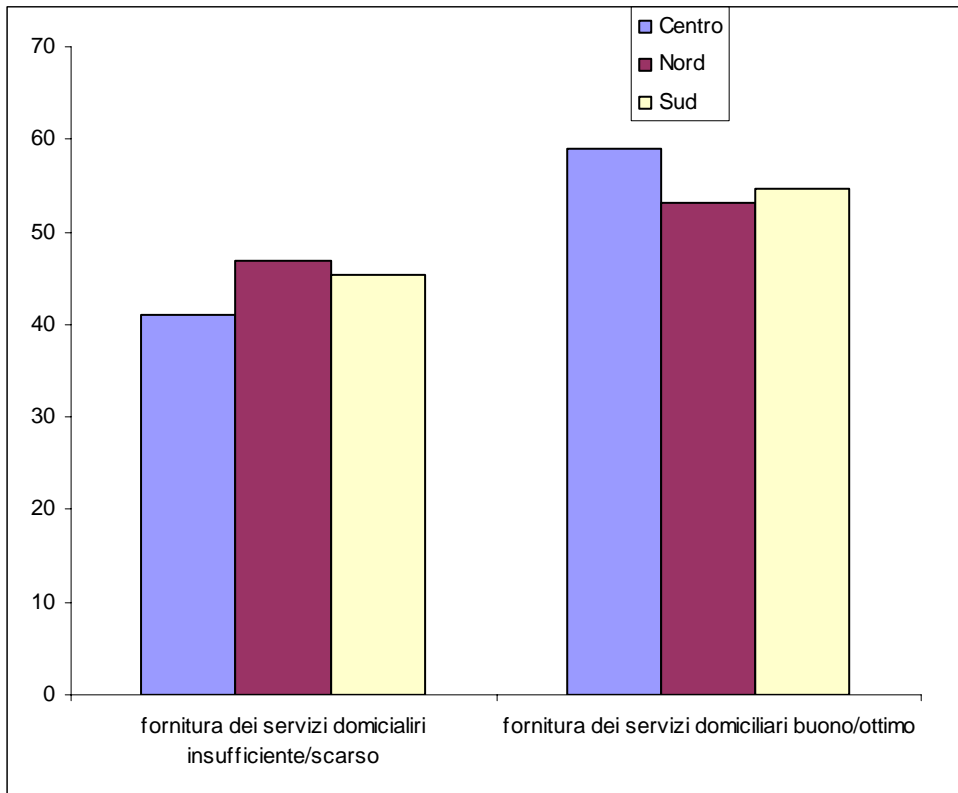



Figura 17. Frequenze dei giudizi per i servizi domiciliari per ripartizione geografica

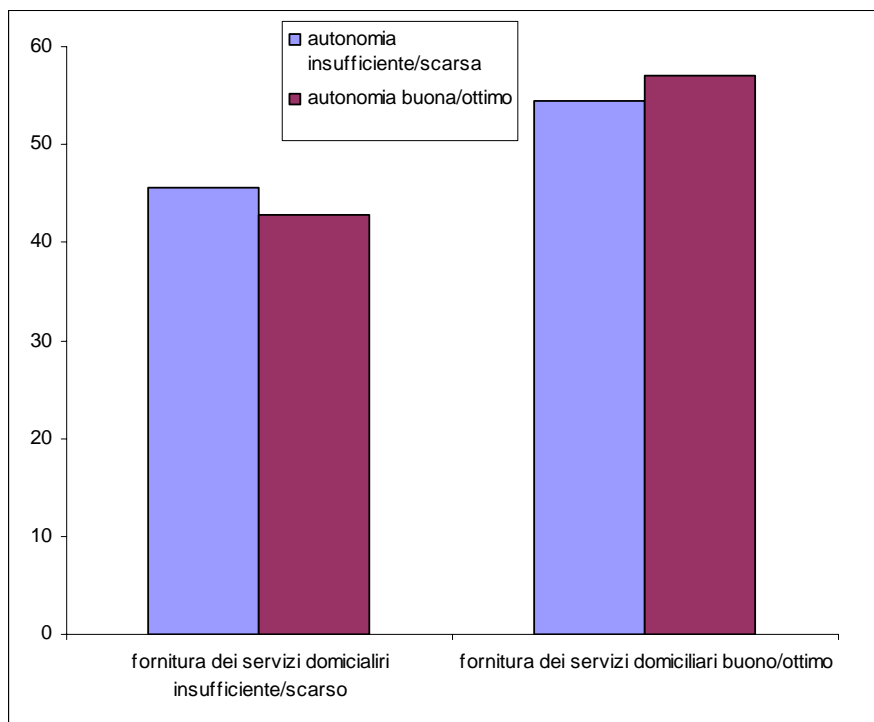



Figura 18. Frequenze dei giudizi per i servizi domiciliari per grado di autonomia.

La soddisfazione per i servizi scolastici

La soddisfazione per i servizi scolastici (d 36), non dipende in maniera significativa né dall'area geografica (p=0.50) né dal grado di autonomia (p=0.55) (Figura 19-20).

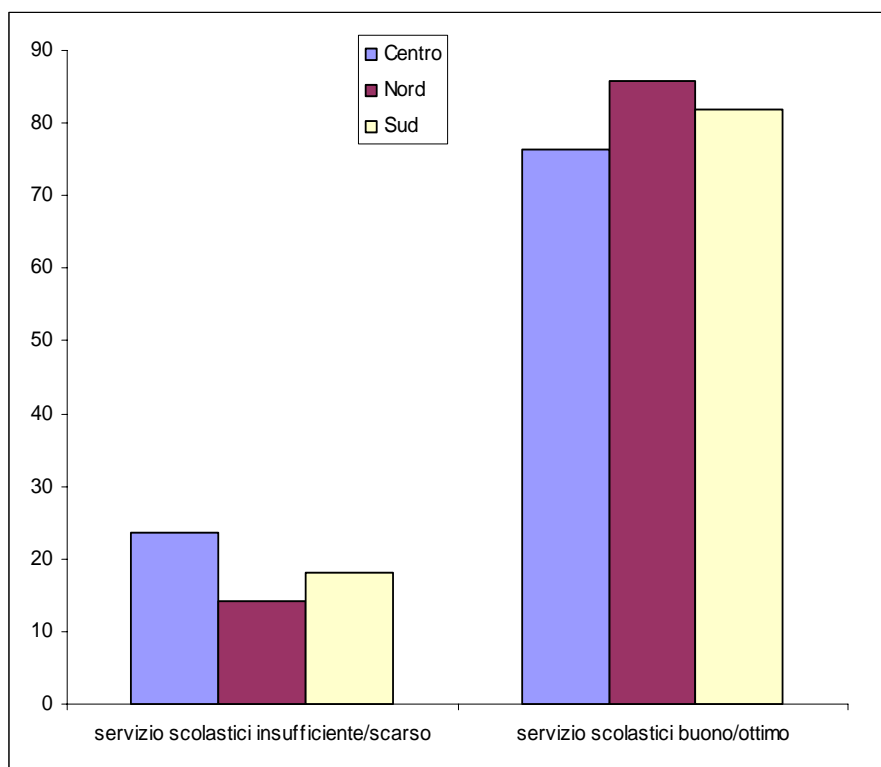



Figura 19. Frequenze dei giudizi i servizi scolastici per ripartizione geografica.

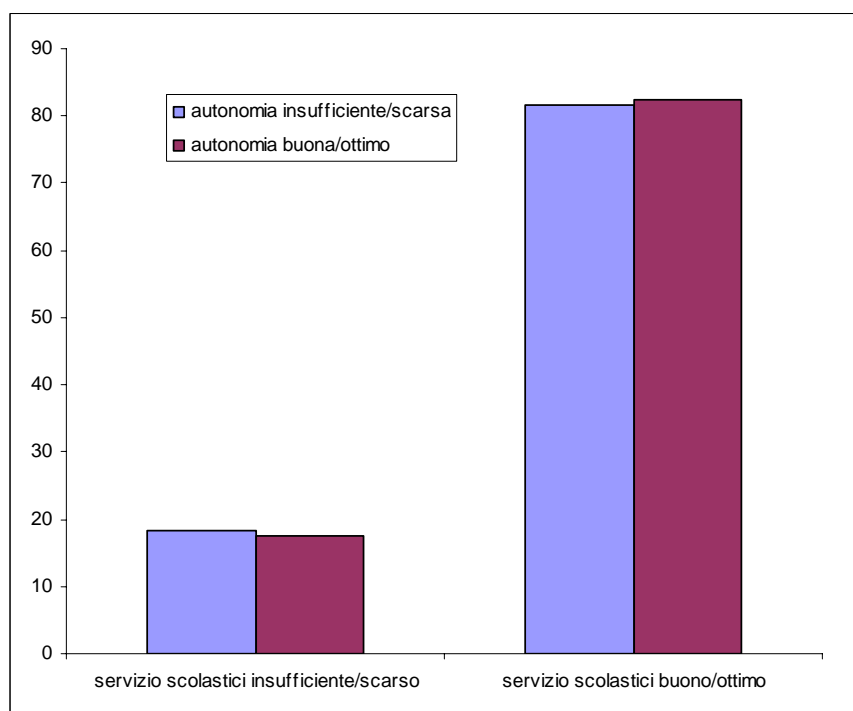



Figura 20. Frequenze dei giudizi servizi scolastici per grado di autonomia

B) Analisi multivariata

La percezione della rete di servizi

Nel seguito, si riporta la sintesi dei risultati derivanti dalla stima di un modello logistico utilizzato per la descrizione della soddisfazione rispetto alla presenza di una rete di servizi sul territorio (Tabella 20), prendendo in considerazione alcune variabili anagrafiche (età, genere, ripartizione geografica) e di contesto (livello di autonomia dichiarato dal rispondente). L'obiettivo di fondo è comprendere quali siano, se esistono, le variabili/fattori associate con una maggiore o minore probabilità di percepire positivamente la rete di cui sopra. La variabile risposta assume modalità 0 (insuccesso, ossia modalità "per niente", "poco") e 1 (ossia successo, modalità "abbastanza" e "molto"). I pazienti sono stati raggruppati secondo le fasce di età <25, 25-45, 45-65, >65.

Quando si prende come riferimento la classe di età 65-85 (Tabella 20), si osserva che la probabilità di giudicare presente (modalità "abbastanza" e "molto") una rete di servizi (termine con il quale si intende indicare una serie di contatti, azioni e sinergie fra i servizi degli operatori che si occupano della persona interessata) non è significativamente diversa dalla probabilità di giudicarla assente (modalità "per niente", "poco") per gli individui che hanno un'età inferiore a 25 anni e per gli individui nelle classi di età 25-45. Situazione differente si osserva in corrispondenza degli individui nella classe di età 45-65, cui corrisponde un odds stimato pari a 0.310 (IC 95% [0.159, 0.602]) rispetto al gruppo di riferimento, che sta ad indicare una propensione significativamente più alta a rispondere con le modalità "per niente" o "poco" e, quindi, corrisponde ad una minore soddisfazione rispetto alla rete di servizi.

La valutazione sulla presenza di una rete di servizi non dipende dal genere (valore stimato di odds = 1.11, IC 95%=[0.739, 1.669]) o dal livello dichiarato di autonomia (odds stimato = 0.927, IC 95%=[0.601, 1.428]). La ripartizione geografica di riferimento non è significativa nel confronto tra Centro e Sud (odds stimato= 1.637, IC 95%=[0.924, 2.900]; diversa è la posizione degli utenti residenti al Nord: in questo caso l'odds ratio nei confronti del Sud è pari a 1.732, con IC95%=[1.081, 2.774], che sta a suggerire una propensione, significativamente maggiore rispetto ai residenti al Sud, a valutare la rete di servizi come "abbastanza" o "molto" presente.

Tabella 20: Risultati della regressione logistica per la domanda 38: scambio di informazioni e lavoro in gruppo degli operatori che assistono il paziente: esistenza di una rete di servizi

Variabile		Odds ratio	95% Limiti di confidenza di Wald	
Età	0-25 vs 65-85	1.155	0.605	2.203
Età	25-45 vs 65-85	0.712	0.360	1.408
Età	45-65 vs 65-85	0.310*	0.159	0.602
Sesso	Maschio vs Femmina	1.110	0.739	1.669
Autonomia	insuff.-scarsa vs buono-ott.	0.927	0.601	1.428
Rip	Nord vs Sud	1.732**	1.081	2.774
Rip	Centro vs Sud	1.637	0.924	2.900

** differenza statisticamente significativa nel confronto tra gruppi di età*

*** differenza statisticamente significativa nel confronto tra aree geografiche*

PARTE III – DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Il quadro complessivo che emerge dall'analisi dei dati del questionario, pur con i limiti dichiarati nell'introduzione del presente documento, è che i pazienti affetti da patologie neuromuscolari in Italia risultano essere, nella stragrande maggioranza dei casi, a carico della famiglia.

Nell'accesso ai servizi sanitari emerge un maggior ricorso a pagamento per le cure palliative e il supporto psicologico. Inoltre più della metà dei pazienti incontra numerose difficoltà burocratiche nella vita quotidiana, percepisce una scarsa attenzione verso i problemi della disabilità e constata la presenza di molte barriere architettoniche.

Per quanto riguarda il livello di soddisfazione per i servizi sociali le maggiori criticità si rilevano per i trasporti. Nell'ambito dei servizi sanitari, oltre al guidizio negativo per il servizio psicologico, viene riportato un giudizio negativo anche per la fornitura o l'assenza dei servizi domiciliari. Circa 1 soggetto su 5 non fa riabilitazione. La riabilitazione domiciliare o ambulatoriale, quella maggiormente fruita, viene utilizzata in maniera occasionale dalla maggior parte dei soggetti. La maggior parte dei rispondenti giudica positivamente la qualità dei servizi scolastici.

Circa 2/3 dei pazienti giudica carente la presenza di una rete di servizi o il lavoro di gruppo multiprofessionale. Inoltre viene riportata per la stragrande maggioranza dei soggetti una carenza da parte dei servizi pubblici sull'accesso alle informazioni sui diritti del disabile.

Le analisi bivariate e quella multivariata documentano che il livello di soddisfazione e la presenza di una rete di servizi sono influenzate dall'area geografica. Un'attenzione maggiore verso la disabilità e un migliore servizio dei trasporti sono più frequenti al nord rispetto alle regioni del centro-sud.

Il livello di autonomia appare influenzare in misura minore il livello di soddisfazione. In particolare, il servizio dei trasporti, la qualità delle certificazioni e la presenza di barriere architettoniche sono in relazione con il gradi di autonomia.

In conclusione, lo studio delinea possibili campi di intervento delle politiche sanitarie e sociali nel nostro paese volte al miglioramento della qualità della vita delle persone affette da patologie neuromuscolari.

Consulta sulle Malattie Neuromuscolari – Ministero della Salute

PRESENTAZIONE DEL QUESTIONARIO DI SODDISFAZIONE DEI SERVIZI

Il questionario si propone di rilevare lo stato dell'arte delle condizioni delle persone affette da malattie neuromuscolari, quali utenti dei servizi socio – sanitario e scolastico. Nello specifico, la matrice di analisi (TAb. 1) intende correlare la percezione dello stato di soddisfazione attuale dei soggetti intervistati rispetto ai servizi - sanitario, sociale, socio-assistenziale, scolastico - con una particolare attenzione alle seguenti dimensioni:

- *respirazione*
- *nutrizione*
- *comunicazione*
- *motricità*
- *presa in carico generale da parte del servizio*

Nello specifico, la scelta delle dimensioni sintetizza in macro aree le conseguenze sintomatiche delle patologie del motoneurone e per le quali la persona con una patologia specifica ricorre ai servizi. L'ultima dimensione, infine, intende cogliere la percezione generale che l'intervistato ha nel suo essere preso in carico dai servizi territoriali.
La compilazione della matrice consente una rappresentazione in termini generale della mappatura effettuata.

Tab. 1 *Matrice delle dimensioni di analisi correlate ai fattori di soddisfazione*

DIMENSIONI DI ANALISI		Servizi		
	Percezione situazione attuale	Sanitario	Sociale	Scolastico
Respirazione				
Nutrizione				
Comunicazione				
Motricità				
Presa in carico generale				

Lo strumento si struttura in 4 macro sezioni:

- *Anagrafica* - con i dati socio demografici della persona interessata e del compilatore del questionario, nel caso il primo ne sia impossibilitato.
- *Sanitaria* - nella quale si richiede il livello di deficit - quali/quantitativo - che la persona con patologia specifica ha nelle dimensioni di cui sopra.
- *Soddisfazione* - nella quale si richiede il livello di soddisfazione attuale dei servizi del comune di appartenenza (ASL, SCUOLA, SERVIZIO SANITARIO).
- *Desiderata* - nella quale l'intervistato potrà esprimere le proprie aspettative in ordine ai servizi territoriali, avendo anche la possibilità di fare proposte in tal senso.

Le domande del questionario sono a scelta multipla e aperte, per lasciare lo spazio al compilatore nell'esprimere considerazioni in merito alle questioni sottoposte.

MODALITÀ DI SOMMINISTRAZIONE DEL QUESTIONARIO

Le Associazioni delle persone con disabilità somministreranno ai loro associati il questionario **attraverso intervista telefonica**. Si prevede un campione rappresentativo di **almeno 100 soggetti per tipologia di condizione e/o patologia**, suddiviso per **macroaree geografiche** (nord, centro, sud), **genere** e **fascia d'età** (infante 0-6 anni; bambino 6,1-13 anni; adolescente 13,1-18 anni; adulto oltre 18,1 anni).

È previsto entro la metà di settembre un incontro per la formazione degli operatori.

SEZIONE ANAGRAFICA

☐ Non rispondo,
perché…………………………………………………………………………………..

Numero di identificazione progressivo (e nome dell'associazione):|__|__|__|
|__|__|__|__|__|__|__|__|__|

Nome / identificativo dell'intervistatore: |__|__|__|__|__|__|__|__|__|

1. Nome dell'intervistato (opzionale) ………………………………………………..

2. Qualifica del rispondente
   1☐ Soggetto interessato
   2☐ Genitore
   3☐ Coniuge
   4☐ Altro (spec…………………………………..)

3. Rispondo al questionario perché la persona interessata… (NB se il rispondente è il soggetto interessato saltare questa domanda)

   1☐minore 2☐ deficit cognitivi 3☐ deficit sensoriali 4☐ deceduto 5☐ altro

   (*NB se deceduto da meno di 12 mesi e il rispondente acconsente/ ha piacere, continuare con la compilazione*)

4. Regione di residenza ……………………………
5. Tipologia e nome della patologia:

……………………………………………………………

6. Mese e anno in cui è stata effettuata la diagnosi |__|__| / |__|__|__|__|
7. Mese e anno inizio sintomi della malattia: |__|__| / |__|__|__|__|
8. Definire il livello di autonomia della persona interessata…

   1☐ insufficiente; 2☐ scarso; 3☐ buono; 4☐ ottimo

9. Ti / vi avvalete di una qualche forma di assistenza personale?

   1 ☐Sì a carico della famiglia; quanti assistenti? |__|

   2 ☐Sì, NON a carico della famiglia; quanti asisstenti?|__|

   3 ☐No

	RISPONDENTE	PERSONA INTERESSATA
10. Anno di nascita	|__|__|__|__|__|	|__|__|__|__|__|
11. Sesso	Maschio □ 1 Femmina □ 2	Maschio □ 1 Femmina □ 2
12. Stato civile	1□celibe/nubile 2□coniugato/a 3□separato/a 4□divorziato/a 5□vedovo/a	1□celibe/nubile 2□coniugato/a 3□separato/a 4□divorziato/a 5□vedovo/a
13. Titolo di studio	1□laurea o diploma universitario 2□diploma scuola superiore 3□licenza di scuola media 4□licenza di scuola elementare 5□ nessun titolo	1□laurea o diploma universitario 2□diploma scuola superiore 3□licenza di scuola media 4□licenza di scuola elementare 5□ nessun titolo
14. Svolgi un'attività lavorativa retribuita?	1□ Sì, prevalentemente fuori casa 2□ Sì, prevalentemente in casa 3□ No	1□ Sì, prevalentemente fuori casa 2□ Sì, prevalentemente in casa 3□ No

15. Utilizzo dei servizi Sanitari

15a. Medico di base (generico) 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento	*15b. Neurologia/ Neuropsichiatria infantile* 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento	*15c.Fisiatria/med. Riabilitativa/Fisio terapia* 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento 3□sia gratis che a pagamento	*15d. Pneumologia* 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento	*15e. Servizio psicologico* 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento 3□sia gratis che a pagamento
15f. Urologia, colon proctologia 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento	*15g. Cure palliative, terapie del dolore* 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento	*15h. Dietologia e servizio nutrizionale* 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento	*15i. Altri servizi* (specificare quali) .... 1□ si 2□ no 1□gratis 2□ a pagamento	

SEZIONE SANITARIA

Quadro sanitario della persona interessata da malattia neuromuscolare (*leggere bene tutte le colonne e segnalare se il soggetto è troppo giovane per aver raggiunto una determinata autonomia*)

Funzioni		**0 colonna Completa autonomia**	**I colonna Discreta autonomia**	**II colonna relativa autonomia**	**III colonna scarsa autonomia**	**IV colonna autonomia assente**
Principali	*Secondarie*					
Motricità	Deambulazione	Completa autonomia	Autonoma ma rallentata e faticosa	Rallentata e con la necessità di un bastone o equivalente	Perdita quasi completa della capacità di camminare autonomamente	Perdita completa della capacità di camminare
	Vestizione	Completa autonomia	Autonoma e completa, ma imprecisa e difficoltosa	Non sempre autonoma e con necessità di assistenza occasionale	Necessità di assistenza frequente	Dipendenza totale
Comunicazione	Scrittura	Completa autonomia	Rallentata e/o imprecisa ma comprensibile	Rallentata e imprecisa, talora difficilmente comprensibile	Perdita della capacità di scrivere a mano	Perdita della capacità di scrivere su tastiera
	Parola	Completa autonomia	Occasionali difficoltà con linguaggio comprensibile	Frequenti difficoltà con linguaggio difficilmente comprensibile	Parola stabilmente alterata con linguaggio incomprensibile	Perdita della verbalizzazione
Nutrizione		Completa autonomia	Occasionale difficoltà a deglutire	Necessità di modificare la consistenza dei cibi	Necessità di alimentazione con gastrostomia (PEG o RIG)	Alimentazione esclusivamente con gastrostomia o endovena
Respirazione		Completa autonomia	Difficoltà a respirare in attività fisiche moderate	Difficoltà a respirare in seguito a piccoli sforzi fisici	Difficoltà a respirare a riposo: necessita di ventilatore occasionalmente o di notte	Dipendenza assoluta dal ventilatore
Funzioni sfinteriche		Completa autonomia	Moderata difficoltà di controllo nell'urinare e defecare	Frequente incontinenza urinaria e/o fecale	Cateterizzazione urinaria pressoché costante	Perdita delle funzioni di vescica e/o intestino

Ulteriore quadro sanitario (se utile per l'associazione)

Funzioni – Principali	Funzioni – Secondarie	**0 colonna Completa autonomia**	**I colonna Discreta autonomia**	**II colonna relativa autonomia**	**III colonna scarsa autonomia**	**IV colonna autonomia assente**
Sensoriale	Funzione visiva	Completa autonomia	Lievi disturbi visivi	Disturbi visivi che richiedono aiuto occasionale per lo svolgimento dell'ADL, diplopia, disturbi del campo visivo	Gravi disturbi visivi che richiedono aiuto frequente	Dipendenza totale per le attività quotidiane
	Funzione uditiva	Completa autonomia	Lievi disturbi uditivi	Importante calo uditivo	Grave calo uditivo con isolamento dall'ambiente esterno	Perdita completa dell'udito
	Sensibilità superficiale	Completa autonomia	Lievi disturbi	Disturbi di media intensità della sensibilità, paraestesie	Gravi disturbi della sensibilità, paraestesie	Anestesia tattile termica o dolorifica
	vestibolare	Completa autonomia	Lievi disturbi	Episodi di vertigini che impediscono la postura eretta o deambulazione	Frequenti episodi di vertigini che impediscono la postura eretta o deambulazione	Impossibilità a mantenere la statura eretta o deambulazione
	Dolore	Completa autonomia	Lievi disturbi	Frequenti disturbi e nevralgie	Dolore cronico parzialmente risolvibile con farmaci	Dolore cronico non risolvibile con i farmaci
Cognitiva e/o comportamentale		Completa autonomia	Autonomo con lievi disturbi cognitivi e o comportamentali, episodi di riduzione della performance per fatica mentale	Disturbi che condizionano parzialmente l'autonomia	Gravi disturbi che condizionano l'autonomia e necessitano di aiuto (problem solving, relazione con gli altri, orientamento)	Deterioramento mentale con totale dipendenza dagli altri
Tono dell'umore		Completa autonomia	Lievi disturbi	Disturbi dell'umore che impattano nella vita sociale ma con conservazione dell'autonomia	Disturbi dell'umore che impattano nella vita sociale ma con necessità di aiuto saltuario	Disturbi dell'umore che impattano nella vita sociale, portano all'isolamento o e richiedono sempre un aiuto

SESSIONE SODDISFAZIONE

24. Come giudichi l'accessibilità (*si intende la possibilità di raggiungere l'edificio e le sue singole unità immobiliari e ambientali, di entrarvi agevolmente e di fruirne gli spazi e attrezzature in condizioni di adeguata sicurezza e autonomia*) dell'abitazione della persona interessata:

1☐ insufficiente
2☐ scarsa
3☐ buona
4☐ ottima

25. Prova a valutare i seguenti aspetti del comune di residenza…

25a. Presenza di barriere architettoniche (raggiungibilità dei luoghi cittadini)	*25b. Attenzione alla disabilità (possibilità di fruire il territorio)*	*25c. Difficoltà / ostacoli burocratici incontrati relativi alla malattia (informazioni, tempistica e complessità dell'iter)*
1☐ nessuna 2☐ poche 3☐ abbastanza 4☐ molte 5☐ Non lo so	1☐ nessuna 2☐ poche 3☐ abbastanza 4☐ molte 5☐ Non lo so	1☐ nessuno 2☐ pochi 3☐ abbastanza 4☐ molti 5☐ Non lo so

26. Come giudichi nel suo complesso il lavoro svolto dai servizi sociali del tuo territorio?

26a. Servizio di trasporto (scolastico, formativo, lavorativo) 1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ Servizio non attivo 6☐ Non lo so	*26c: Inserimento lavorativo* 1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ Servizio non attivo 6☐ Non lo so	*26f. Altri servizi sociali (specificare quali)* 1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ Servizio non attivo 6☐ Non lo so
26d. Servizio di supporto per minori 1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ Servizio non attivo 6☐ Non lo so	*26e. Strutture residenziali e semiresidenziali* 1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ Servizio non attivo 6☐ Non lo so	

[solo in caso di risposte insufficiente / scarso]

27. Qual è la causa principale di questa valutazione negativa (eventualmente specificare l'area)?

____

____

____

____

____

____

28. Come giudichi nel suo complesso il lavoro svolto dai servizi sanitari (ASL / struttura ospedaliera)?

28a.Neurologia/Neuropsichiatria infantile	*28b.Fisiatria/med. Riabilitativa/ Fisioterapia*	*28c.Pneumologia*	*28d.Servizio psicologico*
1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo
28e. Certificazione invalidità / 104	*28f. Fornitura ausili / presidi*	*28g. Fornitura dei servizi domiciliari*	*28h.Accessibilità ai ricoveri*
1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo
28i. Urologia, colon proctologia	*28l. Cure palliative, terapie del dolore*	*28m. Dietologia e servizio nutrizionale*	*28n. Altri servizi (specificare quali)*
1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo	1☐ insufficiente 2☐ scarso 3☐ buono 4☐ ottimo 5☐ non lo utilizzo

[solo in caso di risposte insufficiente / scarso]

29. Qual è la causa principale di questa valutazione negativa (eventualmente specificare l'area)?

____

____

____

____

____

____

30a. Il servizio sanitario garantisce delle ore di riabilitazione (fisioterapia, riabilitazione in acqua, logopedia, terapia occupazionale, riabilitazione sfinterica ecc)?
(*anche più di una risposta*)
1□ Domiciliare
2□ Ambulatoriale
3□ Regime di ricovero
4□ NON faccio riabilitazione perché ____

30b. Nello specifico le ore di riabilitazione **domiciliari o ambulatoriali** sono…

1□ occasionali (raramente, un ciclo all'anno)
2□ a cicli (la fisioterapia ha delle interruzioni e va rinnovata): n cicli: di n ore:

3□ continuative (specificare numero di ore alla settimana:________________________________)

31a. Hai un supporto infermieristico?

1□ sì, per un numero di |__|__| volte alla settimana

2□ no perché ____

31b. Se si, per quante volte l'anno sei riuscito ad ottenere il servizio?

____

32a. Hai un supporto socio assistenziale (ASA - OSS)?

1□ sì, per un numero di |__|__| ore alla settimana

2□ no perché ____

32b. Se si, per quante volte l'anno sei riuscito ad ottenere il servizio?

____

33. La persona con malattia è uno studente?

1□ sì, frequenta e riesce a seguire le lezioni anche da casa (se è impossibilitato ad essere presente)
2□ sì, però frequenta le lezioni solo quando riesce ad andare in classe
3□ no, non riesce a frequentare
4□ non è ancora / non è più in età scolare

SESSIONE STUDIO (COMPILARE SOLO IN CASO DI RISPOSTA 1 o 2 alla domanda 33)

34. Quale scuola frequenta?

1□ nido	2□ materna	3□ elementare
4□ media	5□ superiore	6□ università

35. Da quale di queste figure specifiche è seguito?

1 insegnante di sostegno	1❒ sì	2❒ no
2 educatore	1❒ sì	2❒ no
3 assistente scolastico alla persona	1❒ sì	2❒ no
4 personale infermieristico	1❒ sì	2❒ no

5 altro………………………………………………..

36. Come giudichi nel suo complesso il lavoro svolto dall'equipe scolastica (insegnanti di classe, insegnanti di sostegno ecc)?
1☐ insufficiente
2☐ scarso
3☐ buono
4☐ ottimo

[*solo in caso di risposte insufficiente / scarso*]

37. Qual è la causa principale di questa valutazione negativa"?

____

____

____

____

____

38. Gli operatori che si occupano della persona interessata si scambiano informazioni su di lui, si "parlano", lavorano in gruppo, esiste quindi una rete di servizi (*per rete intendiamo una serie di contatti, azioni e sinergie fra i servizi*)?

1☐ per niente
2☐ poco
3☐ abbastanza
4☐ molto

39. Chi coordina la rete dei servizi (*chi attiva i servizi e fornisce le informazioni*)?

1☐ assistente sociale
2☐ medico specialista
3☐ medico di famiglia
4☐ la famiglia del paziente
5☐ nessuno
6☐ altro (spec. chi)…………………………………..

40. Come giudichi l'accesso alle informazioni sui diritti e le leggi della disabilità (invalidità, legge 104, congedo parentale) messo a disposizione dai **servizi pubblici**?

1☐ insufficiente
2☐ scarso
3☐ buono
4☐ ottimo
5☐ non so

SESSIONE "DESIDERATA"

42. Quali sono secondo te le tre principali priorità su cui si dovrebbe intervenire (*domanda generale per capire i desideri e i bisogni dell'intervistato*)?

1)____

_____2)____

________3)____

____

43. Pensando in generale al tuo comune di residenza, quali aspetti desideri vedere ottimizzati?

____

____

____

____

____

44. Pensando all'assistenza sanitaria ricevuta, quale tipo di supporto aggiuntivo desideri ricevere?

____

____

____

____

____

45. Nello specifico, considerando l'ASL di riferimento, quali aspetti desideri vedere migliorati?

____

____

____

____

____

46. Considerando i servizi sociali quali aspetti desideri vedere migliorati?

____

____

____

____

____

47. Considerando i servizi scolastici quali aspetti desideri vedere migliorati?

____

____